



Риск возникновения заболеваний

GENEX

www.genex.ru

Персональный
генетический
отчет

Личные данные**Имя:** Не предоставлено**Идентификационный код пациента:** 501019999999001**Дата рождения:** 01.05.1983**Пол:** мужчина**Этничность:** Европеоидная**Показания:** Скрининговое обследование населения**Дата отчета:** 17.03.2011**Дата получения:** 17.02.2011**Направляющий врач****Проф. Ирина Свиридова**
Россия, г.Москва, 121069,
ул.Поварская, 27
Москва RU, 121069 RU**Служебная информация:** 20101221**Заведующий лабораторией:****Доктор James R. Nickel, M.D.***James R. Nickel, M.D.***Метод выполнения теста**Генотипирование с помощью
лучевого анализа серии
молекулярных образцов**Лабораторная информация****Инвентарный №:** B0000324**Код активации:** PGDCY-LNMZX**Материал для анализа ДНК:** Слюна**Дата забора образца:** Не
предоставлено

Примите меры(0)

Займитесь профилактикой(5)

Изучите глубже(14)

Ведите здоровый образ жизни(5)

*Количество тестируемых заболеваний
варьируется в зависимости от
этнической и половой принадлежности.

*Мы исследовали вашу ДНК на
24 комплексных заболевания.

Уровни риска

Чтобы помочь вам разобраться в результатах вашего генетического тестирования и анализа образа жизни, мы используем пять категорий для оценки ваших рисков и соответствующих рекомендаций. Для наглядности перед названием каждого заболевания вы увидите цветные символы, отражающие ваш генетический риск, а также риск, связанный с образом жизни. Ваши баллы генетического риска рассчитываются с помощью разработанного нами алгоритма, основанного на корреляции вашего генетического профиля с данными опубликованных научных исследований. Баллы образа жизни начисляются исходя из ваших ответов при заполнении анкеты по оценке общего состояния здоровья, а также указанных вами личных данных (возраст, пол, и этническая принадлежность).



Немедленно примите меры

Содержание ваших ответов при заполнении анкеты свидетельствует о наличии факторов образа жизни или индивидуальных особенностей, создающих значительный риск развития этого заболевания. Существует множество факторов, влияющих на общий уровень риска. Рекомендуем вам обсудить эти заболевания с лечащим врачом для решения вопроса о том, какие способы профилактики могут помочь в снижении этого риска.



Примите меры

Генетика: У вас выявлены генетические маркеры с высокой степенью корреляции с данными заболеваниями. Образ жизни: Сведения о вашем образе жизни и/или личные данные (пол, возраст, этническая принадлежность) свидетельствуют о наличии факторов, связанных со значительным увеличением риска развития этих заболеваний и имеющимися у вас возможностями улучшения здоровья. Существует множество факторов, влияющих на общий уровень риска. Рекомендуем вам обсудить эти заболевания с лечащим врачом для решения вопроса о том, какие профилактические меры вам необходимы.



Займитесь профилактикой

Генетика: Ваш генетический профиль свидетельствует о несколько повышенной предрасположенности к этим заболеваниям. Образ жизни: Ваши ответы на вопросы анкеты и/или личные данные (пол, возраст, этническая принадлежность) указывают на наличие некоторых факторов, связанных с повышенным риском развития этих заболеваний и имеющимися у вас возможностями улучшения здоровья. Было бы целесообразно обсудить эти заболевания с лечащим врачом для решения вопроса о том, какие профилактические меры вам необходимы.



Изучите глубже

Генетика: Ваш генетический профиль не указывает на повышенный риск развития какого-либо из этих заболеваний. К данной категории риска относится большинство людей. Образ жизни: Содержание ваших ответов при заполнении анкеты не дает особых поводов для беспокойства. Тем не менее, советуем вам расширять свои знания об этих заболеваниях, чтобы выяснить, какие еще способы профилактики вы могли бы использовать.



Ведите здоровый образ жизни

Генетика: Ваш генетический профиль не свидетельствует о выраженной предрасположенности к данным заболеваниям. Образ жизни: Обычно вы принимаете правильные решения, которые могут способствовать снижению общего риска развития этих заболеваний. Как и в отношении профилактики любых других болезней, вам следует и дальше принимать решения, полезные для вашего здоровья.

Подтверждено / Относительно

- Подтверждено** Анализы по состояниям с результатом «Подтверждено» соответствуют нашим строжайшим критериям, необходимым для включения в этот отчет. Используются маркеры, которые имеют статистически значимые результаты в опубликованном исследовании с минимумом 1000 наблюдаемых пациентов и 1000 наблюдаемых в контрольной группе. В дополнение к этому, результаты этого исследования были повторно подтверждены в подобных исследованиях данной этнической группы.
- Относительно** Анализы по состояниям с результатом тестирования «Относительно» используют маркеры, которые имеют статистически значимые результаты в опубликованных исследованиях с минимумом 1000 пациентов и 1000 наблюдаемых в контрольной группе. Однако эти результаты не были подтверждены в других исследованиях. Мы считаем, что эти результаты соответствуют минимальному уровню достоверности, чтобы сообщить их вам. Однако требуются дополнительные исследования, демонстрирующие подобные результаты, для того чтобы мы могли указывать их результат как «Подтверждено».

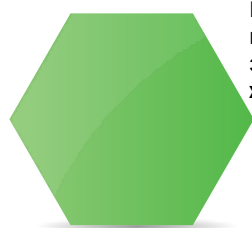
Все состояния имеют одну из четырех категорий. Выбор вашей категории определяется нашим запатентованным алгоритмом, использующим знания генотипа совместно с опубликованными исследованиями о рисках заболеваний, связанных с индивидуальными генетическими особенностями. Там где это возможно, мы использовали исследования, проводимые в вашей этнической группе. Если исследований для вашей этнической группы не проводились, мы использовали лучшие из имеющихся (обычно это исследования среди представителей белой европеоидной расы). Четыре категории предназначены для отображения соответствующего уровня подходящей вашей реакции, обусловленной вашими маркерами генотипа на которые проводилось исследование.

Название заболеваний	Риск развития заболевания	Риск в данной популяции *
Возрастная макулярная дегенерация	Ведите здоровый образ жизни	12%
Болезнь Альцгеймера с поздней манифестацией	Изучите глубже	13%
Боковой амиотрофический склероз	Займитесь профилактикой	0.3%
Бронхиальная астма	Займитесь профилактикой	11.2%
Мерцательная аритмия	Изучите глубже	25%
Колоректальный рак	Займитесь профилактикой	5.2%
Ишемическая болезнь сердца	Изучите глубже	40%
Сахарный диабет 1 типа	Ведите здоровый образ жизни	1.8%
Сахарный диабет 2 типа	Изучите глубже	33.9%
Экссфолиативная глаукома	Ведите здоровый образ жизни	2.3%
Артериальная гипертензия	Изучите глубже	90%
Хронический лимфоцитарный лейкоз	Изучите глубже	0.5%
Рак легкого	Изучите глубже	7%
Меланома	Изучите глубже	1.9%
Рассеянный склероз	Изучите глубже	0.2%
Инфаркт миокарда	Ведите здоровый образ жизни	19%
Ожирение	Изучите глубже	29%
Остеоартрит	Займитесь профилактикой	44.7%
Заболевание периферических артерий	Изучите глубже	Неизвестно
Рак предстательной железы	Изучите глубже	15.9%
Псориаз	Займитесь профилактикой	4%
Ревматоидный артрит	Изучите глубже	Неизвестно
Системная красная волчанка	Ведите здоровый образ жизни	Неизвестно
Язвенный колит	Изучите глубже	Неизвестно

* популяционный риск соответствует проценту людей в общей популяции, у которых возникнет нарушение за время жизни. Эти цифры взяты из опубликованных исследований, проводимых среди людей без данного нарушения в специфической популяции определенного возраста, и не соотносятся с индивидуальными результатами.

Возрастная макулярная дегенерация

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**ведите
здоровый образ
жизни**



Образ жизни:
изучите глубже



Риск в данной
популяции:
12/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
ARMS2	rs10490924	Г/Г	1.00	T	20%	подтверждено	16174643
C2	rs547154	Г/Г	1.00	T	6%	подтверждено	16518403
C3	rs1047286	Ц/Ц	1.00	T	20%	подтверждено	19168221
CFH	rs1061147	Ц/Ц	1.00	A	37%	подтверждено	15870199

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ Вашего генома не указывает на существование выраженной предрасположенности к данному заболеванию. Сохранить здоровье поможет сбалансированное питание, традиционные физические упражнения и периодические консультации с лечащим врачом. Необходимо помнить, что вероятность развития возрастной макулярной дегенерации возрастает при курении. Если вы курите, отказ от этой вредной привычки станет важным шагом в предотвращении развития данного заболевания.

Генетический обзор

В развитии ВМД серьезную роль играет наследственный компонент. В исследованиях на близнецах было показано, что от 46% до 71% вариантов разной степени тяжести ВМД определяются генетическими факторами. ВМД – это комплексное заболевание, которое развивается в результате накопительного эффекта изменений в нескольких генах. За последние пять лет были идентифицированы и описаны мутации в двух наиболее значимых генах, повышающие риск ВМД. Это ген фактора H комплемента (CFH) на хромосоме 1 и ген HTRA1 на хромосоме 10. Изучение этих генов позволит ученым открыть дефекты, которые приводят к возникновению ВМД. В отличие от ВМД, макулярная дегенерация с ранней манифестацией обычно вызвана мутациями в единичных генах. Например, болезнь Старгардта, которая является наиболее часто встречающейся формой наследуемой юношеской макулярной дегенерации, развивается при наличии аутосомно-рецессивной мутации в гене ABCA4.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Возрастная Макулярная Дегенерация (ВМД) - одно из самых распространенных и малоизученных глазных заболеваний, являющееся основной причиной полной потери зрения у людей старше 60 лет в индустриально развитых странах. По данным Всемирной организации здравоохранения 161 миллион человек в мире страдают заболеваниями глаз, в том числе 25-30 миллионов человек больны ВМД. Любой человек старше 40 лет подвержен этому заболеванию. Ввиду постоянного старения общества, ВМД является одной из серьезных медицинских и социальных проблем. В результате ВМД поражается центральное (макулярное) зрение, что при дальнейшем прогрессировании заболевания приводит к слепоте на один или даже оба глаза.

Очень важно уже в 30-40 лет начать профилактику заболевания, так как на данный момент методы лечения ВМД либо полностью отсутствуют, либо очень ограничены.

Факторы риска:

- Чем старше становится человек, тем защитная система глаз становится все более уязвимой и требует дополнительной помощи.
- Наряду с возрастным фактором, являющимся «естественной» причиной ВМД, существует еще и группа риска по развитию данного заболевания.

Высокая группа риска:

- Наследственность: люди, имеющие случаи заболевания ВМД среди близких родственников.
- Генетический фактор: в отдельных случаях комбинация генов является причиной ВМД
- Низкая плотность пигмента макулы: исследования показали, что плотность пигмента макулы гораздо выше в здоровых глазах, чем у тех, кто страдает возрастной макулярной дегенерацией. При этом, низкая плотность пигмента макулы не является следствием ВМД.
- Курение: у курильщиков риск заболеть ВМД в два раза выше, чем у некурящих, потому что сигаретный дым увеличивает образование вредных свободных радикалов.
- Несбалансированная диета: отсутствие или недостаток в диете необходимых витаминов и микроэлементов, а также защитных каротиноидов (лютеина и зеаксантина), содержащихся в зеленых овощах: капусте, шпинате, брокколи, зеленом горошке, кукурузе, ослабляет антиоксидатную систему организма.
- Ожирение: низкое количество каротиноидов было у людей с избыточной массой тела.
- Прямое воздействие солнечных лучей поражает глазную сетчатку, поэтому офтальмологи рекомендуют использовать солнцезащитные очки.
- Представители этнической группы: люди со светлой кожей и голубым цветом радужной оболочки глаз в большей степени подвержены ВМД.
- Пол: женщины более подвержены ВМД, чем мужчины.
- Повышенное артериальное давление: может послужить причиной тромбоза в глазном кровеносном сосуде, что может спровоцировать развитие возрастной макулярной дегенерации.
- Если один глаз поражен ВМД: существует большая вероятность развития болезни и в другом глазу.

Профилактика

Защита и профилактика особенно важны в случае с Возрастной Макулярной Дегенерацией, в связи с тем, что болезнь имеет необратимые последствия: ведь зрение не восстанавливается.

Болезнь Альцгеймера с поздней манифестацией

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
изучите глубже



Риск в данной
популяции:
13/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	генотип APOE
APOE	rs7412	Ц/Ц	3/3
APOE	rs429358	Т/Т	3/3

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль указывает на среднюю предрасположенность к развитию болезни Альцгеймера.

Доказано, что помимо здорового питания и регулярной физической нагрузки для снижения вероятности развития БА, необходимо поддерживать высокую социальную и умственную активность (PMID 16472203, PMID 19671904).

Генетический обзор

Известны две формы болезни Альцгеймера (БА): редкая, с ранней манифестацией (наследственная) и часто встречающаяся форма, с поздней манифестацией (спорадическая). Эти две формы болезни Альцгеймера имеют одинаковые симптомы и ассоциированы с одинаковыми поражениями головного мозга, что позволяет предполагать их физиологическую идентичность.

В большинстве случаев в заболевании с ранним проявлением (до 60-65 лет) важное значение имеют мутации в одном из трех генов (PSEN1, PSEN2 или APP). Ген APP кодирует белок предшественник пептида под названием бета-амилоид (А-бета), который является основным веществом сенильных бляшек, обнаруженных у больных с БА, в то время как белки PSEN1 и PSEN2 (пресенилин 1 и пресенилин 2) являются ключевыми ферментами выработки пептида А-бета. В состав А-бета входит 34 - 42 аминокислот и именно длинный пептид с 42 аминокислотами (А-бета42) образует агрегаты в головном мозге, что приводит к отложению белка и запуску первых этапов формирования бляшек (PMID 12130773). Мутации, которые считаются причиной заболевания, в генах APP, PSEN1 и PSEN2, как правило, приводят к усилению выработки этой формы пептида А-бета.

БА поздней манифестации составляет примерно 95% всех случаев БА и не зависит от мутации в одном гене. Однако, было показано, что аллель эпсилон-4 гена аполипопротеина Е (APOE) оказывает негативное влияние и на продолжительность жизни, и на возраст проявления патологии (PMID 15181244, PMID 8083686). Исследования семей, родных близнецов и усыновленных детей показали высокий уровень наследуемости болезни Альцгеймера (примерно 80%). Если ваши родители или родные братья и сестры страдают БА, вероятность развития у вас данного заболевания увеличивается в 2-3 раза (PMID 8596319, PMID 9075467).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Болезнь Альцгеймера – наиболее распространенная форма деменции, неизлечимое дегенеративное заболевание. Как правило, она обнаруживается у людей старше 65 лет, но существует и ранняя форма болезни Альцгеймера – редкое заболевание. Общемировая заболеваемость на 2006 год составила 26,6 млн. человек, а к 2050 году число больных может вырасти вчетверо.

У каждого человека болезнь протекает по-разному, но при этом наблюдается ряд общих симптомов. Первые заметные проявления обычно по ошибке связывают с преклонным возрастом или объясняют влиянием стресса. Наиболее часто на ранних стадиях диагностируется расстройство памяти. Этот симптом может проявляться, например, неспособностью вспомнить недавно заученную информацию. При обращении к врачу по поводу подозрения на болезнь Альцгеймера, для уточнения диагноза анализируют поведение, проводят серию когнитивных тестов, если возможно, проводят магнитно-резонансную томографию (МРТ). С развитием болезни появляются такие симптомы как спутанность, раздражительность и агрессивность, колебания настроения, нарушается способность говорить и запоминать сказанное (афазия), происходит потеря долговременной памяти и общее самоустранение больного от дел по мере затухания сознания. Постепенная потеря функций организма ведёт к смерти. Индивидуальный прогноз затруднён из-за вариаций течения болезни, которая может развиваться на протяжении длительного времени прежде, чем станут заметны симптомы, и будет поставлен диагноз. Средняя продолжительность жизни после установления диагноза составляет около семи лет, менее трех процентов больных живут более четырнадцати лет.

В настоящее время не достигнуто полного понимания причин и хода болезни Альцгеймера. Исследования говорят об ассоциации болезни с накоплением бляшек и нейрофибриллярных клубков в тканях мозга.

Следующие факторы могут увеличить риск развития заболевания:

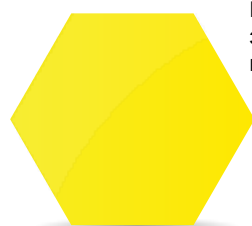
- Пожилой возраст – риск развития заболевания увеличивается с возрастом.
- Семейный анамнез – если члены вашей семьи болеют или болели БА, то ваш риск развития заболевания увеличивается.
- Генетические факторы – наследование определенных генов увеличивает риск развития заболевания.

Современные методы терапии лишь несколько смягчают симптомы, но пока не позволяют ни замедлить, ни остановить развитие заболевания.

Как для предупреждения, так и для борьбы с болезнью часто рекомендуют заниматься физическими упражнениями, стимулировать мышление и придерживаться сбалансированной диеты, включающую рыбу, оливковое масло, большое количество овощей.

Боковой амиотрофический склероз

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**займитесь
профилактикой**



Образ жизни:
изучите глубже



Риск в данной
популяции:
0.3/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
DPP6	rs10260404	Ц/Ц	1.60	Ц	44%	относительно	18084291

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль демонстрирует, что вы в некоторой степени более предрасположены к развитию БАС. Обсудите ваш генетический профиль, личную и семейную историю заболеваний со своим врачом. Ученые продолжают изучать возможные негенетические причины развития БАС. В настоящее время вы можете только поддерживать здоровый образ жизни, правильно питаться и выполнять физические упражнения.

Генетический обзор

В большинстве случаев боковой амиотрофический склероз (БАС) возникает у людей, не имеющих семейной истории болезни (спорадический БАС или СБАС). Однако примерно у 10% больных с БАС в семье оказывается хотя бы один родственник с таким же заболеванием (наследственный БАС или НБАС). Клинические проявления СБАС и НБАС очень сходны. Было идентифицировано, как минимум, 6 генов, ассоциированных с НБАС. Попытки определить основные генетические причины СБАС были менее успешными. Более 38 генов-кандидатов было изучено, как минимум, в 76 исследованиях, но полученные результаты не позволяли сделать определенных выводов, и не воспроизводились. Расширенные исследования генома выявили три гена с возможной ассоциацией с СБАС. К сожалению, воспроизвести эти результаты тоже оказалось сложно. Мы представляем один ген, DPP6, который рассматривается как возможный кандидат, ассоциированный с развитием СБАС, так как положительный ответ по этому гену был получен и во втором исследовании (PMID 18057069), даже несмотря на перекрытие данных с первым анализом (PMID 18084291).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – (также известен как болезнь моторных нейронов, болезнь Шарко, амиотрофический латеральный склероз, в англоязычных странах — болезнь Лу Герига) — медленно прогрессирующее, неизлечимое дегенеративное заболевание центральной нервной системы, при котором поражение двигательных нейронов спинного мозга, ствола и коры головного мозга сопровождается параличами и атрофией мышц. На терминальной стадии развития заболевания - больные умирают от отказа дыхательной мускулатуры. Ежегодно, 1-2 человека из 100000 заболевают БАС. Как правило, болезнь возникает в возрасте от 40 до 60 лет. От 5 до 10 % заболевших являются носителями наследственной формы бокового амиотрофического склероза (НБАС). Единичные мутации, ассоциированные с развитием НБАС, были выявлены, как минимум, в шести генах. Тип наследования, как правило, оказывается аутосомно-доминантным - это означает, что только одна копия мутантного гена требуется для развития заболевания. Однако, для некоторых генов и аллелей также характерен и аутосомно-рецессивный тип наследования, когда для проявления болезни требуется две копии мутантного гена. У людей – носителей мутации БАС риск проявления патологии увеличивается с возрастом. Абсолютное большинство случаев не связаны с наследственностью и не могут быть положительно объяснены какими-либо внешними факторами (перенесёнными заболеваниями, травмами, экологией и т. п.).

Ранние симптомы болезни: подёргивания, судороги, онемение мышц, слабость в конечностях, затруднение речи — также свойственны многим более распространённым заболеваниям. Поэтому диагностика БАС затруднена до тех пор, пока болезнь не развивается до стадии мышечной атрофии. В зависимости от того, какие части тела поражены в первую очередь, различают:

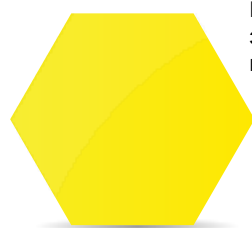
- БАС конечностей (до трёх четвертей больных) начинается, как правило, с поражения одной или обеих ног.
- Бульбарный БАС проявляется в затруднении речи (больной говорит «в нос», гнусавит, плохо управляет громкостью речи, в дальнейшем испытывает трудности с глотанием).

Во всех случаях, мышечная слабость постепенно охватывает все больше частей тела.

Рано или поздно, больной теряет способность самостоятельно передвигаться. Болезнь не влияет на умственные способности, но приводит к тяжёлой депрессии. На поздних этапах болезни поражается дыхательная мускулатура, больные испытывают трудности при дыхании, рано или поздно их жизнь может поддерживаться только искусственной вентиляцией лёгких и искусственным питанием. Обычно с момента выявления первых признаков БАС до смерти проходит от полугода до нескольких лет. Однако широко известный астрофизик Стивен Хокинг (род. в 1942) и гитарист Джейсон Бекер (род. 1969) — единственные известные больные с однозначно диагностированным БАС, у которых состояние со временем стабилизировалось.

Бронхиальная астма

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**займитесь
профилактикой**



Образ жизни:
изучите глубже



Риск в данной
популяции:
11.2/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
ORMDL3	rs7216389	T/T	2.25	T	49%	подтверждено	18395550
IL1RL1	rs1420101	G/G	1.00	A	35%	относительно	19198610

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Мы рекомендуем вам постараться получить больше информации о бронхиальной астме. Рекомендуется обсудить свою генетику, состояние здоровья и семейную историю с врачом, чтобы определить, не нужно ли вам подобрать программу скрининга и профилактики болезни.

Генетический обзор

Известно, что бронхиальная астма – это семейное заболевание, что было подтверждено в исследованиях с участием близнецов. В исследовании в 1995 году было показано, что при наличии бронхиальной астмы у первого ребенка, то же заболевание диагностировалось у 60 из 100 однояйцевых близнецов и у 24 из 100 разнояйцевых (PMID 7574852). На острове Тристан да Кунха на юге Атлантического океана более половины местных жителей имеют те или иные формы бронхиальной астмы. Факторов окружающей среды, характерных только для этого острова, которые бы объяснили столь широкое распространение бронхиальной астмы, выявлено не было. Объяснение заложено в том факте, что все население острова произошло от первых нескольких дюжин поселенцев (основателей популяции). Внутри столь небольшого разнообразия генетического материала предрасполагающие к развитию бронхиальной астмы генетические факторы, носителями которых были несколько из основателей, передавались многим представителям последующих поколений (PMID 8665053).

Возможно существование общих генетических связей между бронхиальной астмой и родственными ей состояниями, такими как аллергии, сенная лихорадка и хронические обструктивные заболевания легких (ХОЗЛ). Однако для этих состояний не было выявлено универсального генетического фактора.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Бронхиальная астма — хроническое воспалительное заболевание дыхательных путей. Ключевым звеном является бронхиальная обструкция (сужение просвета бронхов), обусловленная специфическими иммунологическими (сенсibilизация и аллергия) или неспецифическими механизмами. Проявляется бронхиальная астма повторяющимися эпизодами свистящих хрипов, одышки, чувства заложенности в груди и кашля. Распространённость в мире составляет от 4 до 10 %. Грозное осложнение заболевания — астматический статус.

В России распространённость среди взрослого населения колеблется от 2,2 до 5---7 %, а в детской популяции этот показатель составляет около 10 %. Заболевание может возникнуть в любом возрасте. Примерно у половины больных бронхиальная астма развивается до 10 лет, ещё у трети — до 40 лет. Среди детей, больных бронхиальной астмой, мальчиков в два раза больше, чем девочек. К 30 годам соотношение полов выравнивается.

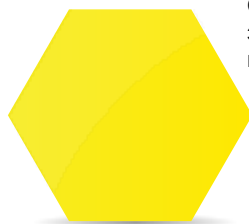
Существует целый ряд факторов риска, способствующих возникновению и развитию бронхиальной астмы.

- **Наследственность.** Генетическому фактору уделяется большое внимание. Описаны случаи конкордантности, то есть когда оба из гомозиготных близнецов болели бронхиальной астмой. Часто в клинической практике встречаются случаи астмы у детей, матери которых больны астмой; или имеются случаи заболевания в нескольких поколениях одной и той же семьи. В результате клинко-генеалогического анализа обнаружено, что у 1/3 больных заболевание носит наследственный характер. Существует термин «атопическая бронхиальная астма» — аллергическая (экзогенная) бронхиальная астма, имеющая наследственный характер. В этом случае, при наличии астмы у одного из родителей, вероятность ее развития у ребенка составляет 20-30 %, а если больны оба родителя, эта вероятность достигает 75 %.
- **Профессиональные факторы.**
- **Экологические факторы.**
- **Питание.** Исследования во Франции, Мексике, Чили, Великобритании, Италии по влиянию характера питания на течение заболевания показали, что лица, употребляющие продукты растительного происхождения, богатые витаминами, клетчаткой, антиоксидантами, имеют незначительную тенденцию к более благоприятному течению бронхиальной астмы, в то время как употребление продуктов животного происхождения, богатых жирами, белками и рафинированными легкоусвояемыми углеводами, связано с тяжёлым течением заболевания и частыми обострениями.
- **Триггеры.** Триггерами, то есть факторами, вызывающими приступы удушья и обострения заболевания являются аллергены для экзогенной бронхиальной астмы и нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП) для аспириновой бронхиальной астмы, а также холод, резкие запахи, физическое напряжение, химические агенты.
- **Аллергены.** Большинство аллергенов содержатся в воздухе. Это пыльца растений, микроскопические грибы, домашняя и библиотечная пыль, домашние клещи, шерсть собак и кошек и др.
- **Нестероидные противовоспалительные препараты.** У некоторых больных приём НПВП вызывает удушье. Если непереносимость аспирина сочетается с рецидивирующими синуситами и полипозом носа, то говорят об астматической триаде. У этих больных возможно появление крапивницы, отёка Квинке, пищевой непереносимости.

В целом заболевание является хроническим и медленно прогрессирующим, адекватное лечение может полностью устранять симптомы, но не влияет на причину их возникновения. Прогноз для жизни и трудоспособности при адекватной терапии условно благоприятный. Периоды ремиссии могут продолжаться в течение нескольких лет.

Мерцательная аритмия

Информация предоставлена: Genex

**Генетика:
изучите глубже****Образ жизни:
займитесь
профилактикой****Риск в данной
популяции:
25/100**
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
PITX2	rs2200733	Ц/Ц	1.00	T	12%	подтверждено	17603472

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль типичен для популяции с точки зрения предрасположенности к мерцательной аритмии. Это не означает, что вы заболеете. Изучите подробнее это заболевание и обсудите Вашу семейную историю заболеваний и образ жизни с врачом.

Генетический обзор

В проведенных недавно исследованиях было показано, что причиной возникновения мерцательной аритмии (МА) могут быть и генетические факторы (PMID 16428254, PMID 15199036, PMID 16133178). Ионные каналы клеточной оболочки контролируют градиент напряжения внутри клетки. А активация и дезактивация ионных каналов регулирует электрические импульсы, задающие сердечный ритм. Мутации генов, ответственных за работу ионных каналов были ассоциированы с развитием МА. Среди них – калиевые каналы (KCNQ1, KCNE2, Kir2.1, Kv1.5, KCNH2) и натриевые каналы (например, SCN5A) (PMID 18929244). Этими мутациями обусловлена лишь небольшая часть случаев МА (PMID 16887036, PMID 18634977). Мы проводим анализ на 1 аллель, с которой ассоциировано увеличение риска развития мерцательной аритмии.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

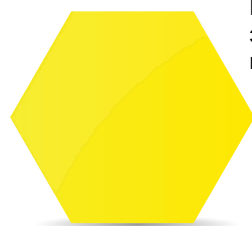
Мерцательная аритмия (или фибрилляция предсердий) — одно из самых частых нарушений ритма. С ней живут около 5% людей старше 60 лет. В норме у человека через равные промежутки времени сначала сокращаются предсердия, потом желудочки (разные отделы сердца). Когда исчезают полноценные сокращения предсердий, и их мышечные волокна лишь беспорядочно подёргиваются - "мерцают", говорят о мерцательной аритмии. Желудочки при этом сокращаются в своём темпе, причем более часто и совершенно неритмично. Причиной мерцательной аритмии могут быть практически любые сердечнососудистые заболевания: ишемическая болезнь сердца, в том числе перенесённый инфаркт миокарда, приобретённые и врождённые пороки, «гипертоническое сердце». Ещё одна причина — повышение функции щитовидной железы (тиреотоксикоз). Избыток тироксина – основного гормона щитовидной железы может провоцировать учащение пульса, нарушения ритма, повышение артериального давления. Поэтому людям, особенно молодым, у которых вдруг возникла мерцательная аритмия, обязательно нужно, помимо всего прочего, исследовать функцию щитовидной железы. "Замерцать" могут и любители частых возлияний (алкогольное поражение сердца). Правда, у таких больных, если они берутся за ум и перестают пить, прогноз хороший: работа сердца, насколько возможно, восстанавливается. Основная проблема при мерцательной аритмии состоит в том, что когда нет полноценной систолы (сокращения) предсердий, кровообращение нарушается: кровь идёт по сосудам неровно, нелинейно. Если где-то кровь застаивается, образуется сгусток (тромб). Он может оторваться от стенки сосуда и "улететь" вместе с током крови — это явление называется эмболия. Если тромб попадет в сосуды мозга, тогда разовьётся инсульт. Тромбы могут также закупоривать сосуды самого сердца, почек, селезенки, ног. Чтобы этого не случилось человек, имеющий постоянную форму мерцательной аритмии, обязательно должен принимать препараты для разжижения крови, которые препятствуют образованию тромбов.

Предотвращение

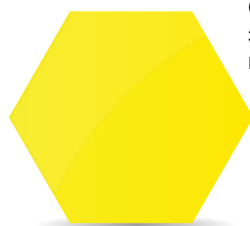
Специальной диеты для больных с мерцательной аритмией нет. Как правило, любые сердечно-сосудистые заболевания сочетаются с повышением уровня холестерина, поэтому надо ограничивать животные жиры. Если у вас к тому же повышенное давление, уменьшите потребление соли. Контролируйте уровень холестерина и высокого артериального давления. Не злоупотребляйте алкогольными напитками.

Колоректальный рак

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**займитесь
профилактикой**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
5.2/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
BMP4	rs4444235	T/T	1.28	T	56%	подтверждено	19011631
CDH1	rs9929218	G/G	1.00	A	28%	подтверждено	19011631
CRAC1	rs4779584	T/C	1.23	T	17%	подтверждено	18084292
EIF3H	rs16892766	A/A	1.00	C	11%	подтверждено	18372905
Intergenic_10p14	rs10795668	A/G	0.87	A	32%	подтверждено	18372905
Intergenic_20p12	rs961253	A/A	1.24	A	40%	подтверждено	19011631
Intergenic_8q24, region3	rs6983267	T/G	1.27	G	49%	подтверждено	17618284
LOC120376	rs3802842	A/A	1.00	C	23%	подтверждено	18753146
RHPN2	rs10411210	C/C	1.00	T	8%	подтверждено	19011631
SMAD7	rs4939827	T/T	1.44	T	47%	подтверждено	18372901

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ вашего генотипа указывает на несколько увеличенную предрасположенность к колоректальному раку. Это не означает, что вы заболеете или не заболеете колоректальным раком. Обсудите вашу генетику, семейную и личную историю болезни с вашим врачом, чтобы определить, не следует ли вам пройти скрининг и программу предотвращения заболевания. Позаботьтесь о выборе образа жизни, который сможет повлиять на риск заболевания колоректальным раком. Физическая активность, прекращение курения и поддержание здорового веса тела могут снизить риск развития у вас этого заболевания (PMID 19107428).

Генетический обзор

По результатам исследований близнецов, вклад генетической составляющей в развитие колоректального рака оценен в 35% (PMID 10891514). Было показано, что мутации в генах высокой пенетрантности приводят к наследственным синдромам колоректального рака, таким как семейный аденоматозный полипоз толстой кишки или синдром Линча (его также называют наследственным неполипозным колоректальным раком) (PMID 16596323). Однако данные мутации высокого риска составляют лишь 5% всех случаев колоректального рака. Гипотетически, оставшаяся часть генетического риска относится на счет распространенных аллелей восприимчивости с низким риском, каждая из которых вносит небольшую долю риска.

По колоректальному раку мы тестируем 10 аллелей восприимчивости с низким риском.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Колоректальный рак.

Толстая кишка – участок желудочно-кишечного тракта (ЖКТ) от терминального отдела подвздошной кишки до анального канала. Длина прямой кишки – примерно 12 см. Ее нижняя граница располагается в зоне лонно-прямокишечного мышечного кольца. Опухоли анального канала (его длина 3-5 см) рассматриваются отдельно. Их не относят к колоректальному раку. Необходимо четко представлять границы между отделами толстой кишки. Саркома, лимфома, карциноиды толстой кишки и опухоли аппендикса в это понятие не включены.

В 2001 г. в России выявили 10782 больных раком ободочной кишки и 10275 больных раком прямой кишки (включая анальный рак). Доля колоректального рака в общей структуре онкологической заболеваемости составляет 9,6% у мужчин и 11,4 % у женщин. Наиболее высокие показатели заболеваемости регистрируют в экономически развитых странах. Самые низкие - в Африке и Азии, за исключением Японии, в которой они не отличаются от европейских. Около 85% случаев колоректального рака приходится на возраст старше 55 лет. Максимальная заболеваемость – в возрасте 70 лет. В 2001 г. в России от колоректального рака умерли 34975 больных. В структуре смертности от новообразований - рак этой локализации занимает 3-е место. В целом эти показатели с каждым годом меняются мало. Однако заболеваемость и смертность растет в крупных городах, особенно в Москве и Санкт-Петербурге. Несмотря на биотехнические инновации последних лет, диагностическую аппаратуру, новые химиопрепараты и методики лечения 5-летняя выживаемость не превышает 40%

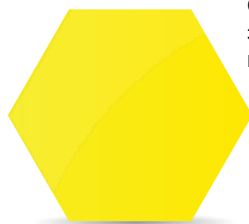
Факторы риска:

- Диета. Высокое содержание в рационе мяса и продуктов богатых животными жирами ускоряет рост кишечных бактерий, вырабатывающих канцерогены. Этот процесс стимулируют соли жёлчных кислот. Отмечено резкое снижение случаев заболевания среди вегетарианцев.
- Высока частота колоректальных карцином среди работников асбестных производств, лесопилок
- Курение.
- Генетические факторы. Возможность наследственной передачи болезни доказывает наличие семейных полипозных синдромов, а также возрастание (в 3--5 раз) риска развития колоректальной карциномы среди родственников первой степени родства больных с карциномой или полипами
- Прочие факторы риска: Язвенный колит, особенно панколит и заболевание давностью более 10 лет (риск 10%); болезнь Крона; рак, аденома толстой кишки в анамнезе; синдром полипоза: диффузный семейный полипоз, одиночные и множественные полипы, ворсинчатые опухоли; рак внутренних половых органов или молочной железы в анамнезе у женщин; синдромы семейного рака; иммунодефицитные состояния.

Скрининг в группах повышенного риска представляется оправданным. Около 10% населения имеет генетическую предрасположенность к колоректальному раку, а 1% - страдает наследственным колоректальным раком (аутосомно-доминантный тип наследования): 1) это заболевание должно быть подтверждено у трех родственников, один из которых является кровным; 2) заболевание должно быть зарегистрировано в двух последовательных поколениях; 3) опухоль должна проявиться в возрасте моложе 50 лет; 4) первичная множественность опухоли может проявляться как в пределах кишки, так и в других органах. В группе повышенного риска колоноскопия показана каждые 3 года до возраста 75 лет.

Ишемическая болезнь сердца

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
займитесь
профилактикойРиск в данной
популяции:
40/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
HNF1A	rs2259816	Ц/Ц	1.00	A	38%	подтверждено	19198612
Intergenic_10q11	rs501120	T/T	1.23	T	83%	подтверждено	19164808
Intergenic_1q41	rs3008621	A/Г	1.10	Г	88%	подтверждено	19164808
Intergenic_9p21	rs1333049	Г/Г	1.00	Ц	46%	подтверждено	18362232
MRAS	rs9818870	Ц/Ц	1.00	T	17%	подтверждено	19198612
MTHFD1L	rs6922269	Г/Г	1.00	A	26%	подтверждено	17554300
CDH13	rs8055236	T/Г	1.91	Г	81%	относительно	17554300
Intergenic_2q36	rs2943634	A/Ц	1.22	Ц	65%	относительно	17634449
Intergenic_5q21	rs383830	A/A	1.92	A	79%	относительно	17554300
Intergenic_8p22	rs17411031	Ц/Г	0.86	Г	27%	относительно	17634449
SEZ6L	rs688034	Ц/Ц	1.00	T	33%	относительно	17554300
SMAD3	rs17228212	T/T	1.00	Ц	34%	относительно	17634449

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ вашего генетического профиля указывает на типичную предрасположенность к ишемической болезни сердца (ИБС). Узнайте больше о том, как образ жизни может повлиять на вероятность заболевания ишемической болезнью сердца. Например, если вы похудеете, будете регулярно заниматься физическими упражнениями, соблюдать здоровую диету, это поможет снизить риск заболевания (PMID 12570328).

Генетический обзор

Болезнь коронарных артерий (также известная как ишемическая болезнь сердца) является серьезным последствием атеросклероза и представляет собой сложное генетическое расстройство. Согласно оценкам, генетический риск атеросклероза включает варианты сотен генов. Эти гены имеют разнообразные функции в области регуляции артериального давления, обмена липидов и холестерина, провоспалительного процесса, а также клеточной адгезии и миграции (PMID 15485348). Данные факторы риска могут действовать аддитивно, вызывая болезнь. У некоторых пациентов появление атеросклероза может быть отнесено на счет отдельных одногеновых мутаций, например, при семейной гиперхолестеринемии, которая приводит к снижению поглощения печенью липопротеинов низкой плотности (плохого холестерина) и повышению их уровня в сыворотке крови. В различных популяциях наследование атеросклероза имеет высокий уровень, часто прогнозируется уровень свыше 50% (PMID 15485348). Также известно, что риск данного заболевания у афроамериканцев выше, чем у европейцев, а также американцев мексиканского происхождения, американских индейцев, коренных жителей Гавайев и некоторых американцев азиатского происхождения.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Ишемическая болезнь сердца

Ежегодно в России от сердечнососудистых заболеваний (ССЗ) умирает более 1 миллиона человек (примерно 700 человек на 100 тысяч населения). Эти показатели гораздо выше, чем в развитых странах Европы, США и Японии. Среди ССЗ ведущее место занимают ишемическая болезнь сердца (51%) и мозговой инсульт (27%), которые обусловлены атеросклеротическим поражением коронарных и мозговых артерий. Атеросклероз — заболевание сосудов, которое сопровождается их уплотнением и стенозированием (сужением) просвета. Развитие атеросклероза ведет к образованию в стенке сосуда липидно-фиброзных бляшек (атеросклеротических), которые уменьшают просвет и ограничивают кровоток к сердцу, головному мозгу, почкам, нижним конечностям. При разрыве наружной капсулы атеросклеротической бляшки в просвете сосуда образуется тромб, что ведет к внезапному прекращению кровотока в жизненно важных органах и сопровождается развитием либо инфаркта миокарда, либо мозгового инсульта, либо острой ишемии нижних конечностей.

Ишемическая болезнь сердца - термин, обычно описывающий формирование атеросклеротических бляшек в артериях, поставляющих кровь к сердцу (коронарные артерии). Этот процесс получил название атеросклероз. Коронарный атеросклероз ведет к значительному сужению просвета коронарных сосудов. Это снижает кровоснабжение участков сердечной мышцы и вызывает боль в груди, называемую стенокардией. Атеросклероз также может привести к формированию в суженной коронарной артерии кровяного сгустка (тромба). Это может привести к гибели участка сердца (инфаркт миокарда), который кровоснабжался этой артерией. Факторами, которые увеличивают риск развития ишемической болезни сердца, являются в основном те же, что и увеличивающие риск развития атеросклероза:

- Высокий уровень холестерина в крови
- Высокий уровень холестерина ЛПНП, обычно называемого "плохим холестерином"
- Низкий уровень холестерина ЛПВП, обычно называемого "хорошим холестерином"
- Высокое артериальное давление (гипертония)
- Сахарный диабет
- Семейный анамнез заболевания коронарных артерий, развивающегося в раннем возрасте
- Курение
- Ожирение
- Низкая физическая активность

В раннем возрасте, мужчины имеют больший риск заболевания коронарной артерии, чем женщины. Однако, после менопаузы, риск развития болезни у женщин, в конечном счете, сравнивается с риском заболевания мужчин.

Предотвращение

Вы можете поспособствовать предотвращению ишемической болезни сердца, контролируя факторы риска развития атеросклероза. Для этого необходимо:

Бросить курить.

Соблюдать здоровую диету.

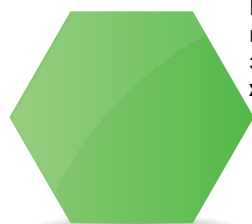
Уменьшить высокий уровень холестерина ЛПНП ("плохой холестерин") в крови

Уменьшить высокое артериальное давление.

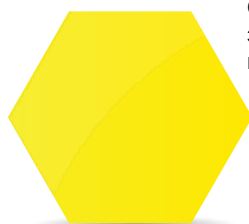
Похудеть и заниматься физическими упражнениями, чтобы предотвратить развитие сахарного диабета 2 типа.

Сахарный диабет 1 типа

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**ведите
здоровый образ
жизни**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
1.8/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
CLEC16A	rs12708716	A/A	1.50	A	68%	подтверждено	17554260
CTLA4	rs3087243	A/Г	1.18	Г	54%	подтверждено	17554260
ERBB3	rs11171739	T/Ц	1.34	Ц	41%	подтверждено	17554300
HLA	rs2187668	Г/Г	1.00	A	8%	подтверждено	18252895
HLA	rs7454108	T/T	1.00	Ц	18%	подтверждено	18252895
IFIH1	rs1990760	T/T	1.39	T	62%	подтверждено	17554260
IL2RA	rs12251307	Ц/Ц	1.78	Ц	90%	подтверждено	18978792
INS	rs3741208	T/Ц	1.25	T	36%	подтверждено	17554260
Intergenic_4q27	rs2069763	T/Г	1.13	T	33%	подтверждено	19073967
PTPN2	rs1893217	T/T	1.00	Ц	12%	подтверждено	17554260
PTPN22	rs2476601	Г/Г	1.00	A	12%	подтверждено	17554260
SH2B3	rs3184504	Ц/Ц	1.00	T	44%	подтверждено	19073967

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль не обнаруживает склонности к сахарному диабету 1 типа. Берегите здоровье с помощью разумной диеты, регулярных физических упражнений и регулярных обследований у врача.

Генетический обзор

Было показано, что сахарный диабет 1 типа (СД-1) имеет как средовые (~20%), так и наследственные (~50-80%) компоненты. Риск СД-1 выше у людей, в семейном анамнезе которых были случаи СД-1, особенно у тех, родители которых (отец - риск 6%, мать – риск 3%) или братья и сестры (риск 6-10%) страдают этим заболеванием. Исследования однояйцевых близнецов показали общий риск 50%. СД-1 чаще встречается у людей европейского происхождения, которые участвовали в большей части исследований, но случаи болезни появляются во всех этнических группах.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Сахарный диабет I типа (инсулинозависимый диабет, ювенильный диабет) - заболевание, основным диагностическим признаком которого является хроническая гипергликемия; (повышенный уровень сахара в крови). Сахарный диабет возникает при различных заболеваниях, ведущих к недостаточной секреции инсулина или нарушению его биологического действия. Как правило, сопутствующим фактором является наследственность. Сахарный диабет 1 типа - эндокринное заболевание, характеризующееся абсолютной недостаточностью инсулина, вызванной разрушением бета-клеток поджелудочной железы. Сахарный диабет 1 типа может развиваться в любом возрасте, однако наиболее часто он поражает молодых людей (детей, подростков, людей моложе 30 лет). В клинической картине преобладают классические симптомы: жажда, полиурия, потеря веса, кетоацидотическое состояние.

Сахарный диабет 1 типа составляет 10-15 % от всех случаев диабета, и, в большинстве случаев, развивается в детском или подростковом возрасте. Для этого типа диабета характерно появление основных симптомов, которые быстро прогрессируют с течением времени. Основным методом лечения являются инъекции инсулина, нормализующие обмен веществ организма больного. В отсутствии лечения сахарный диабет 1 типа быстро прогрессирует и приводит к возникновению тяжёлых осложнений, таких как кетоацидоз и диабетическая кома, заканчивающиеся смертью больного.

Клинические проявления:

- Гипергликемия - симптомы, обусловленные повышением уровня сахара в крови: полиурия, полидипсия, похудание при повышенном аппетите, сухость во рту, слабость.
- Микроангиопатии - диабетическая ретинопатия, нейропатия, нефропатия.
- Макроангиопатии - атеросклероз коронарных артерий, аорты, сосудов нижних конечностей, синдром диабетической стопы.
- Сопутствующая патология - фурункулез, кольпиты, вагиниты, инфекция мочеполовых путей.

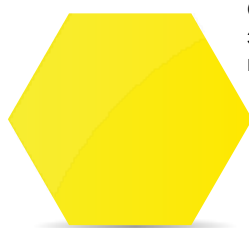
В клинической практике достаточными критериями диагностики сахарного диабета 1 типа являются наличие типичных симптомов гипергликемии (полиурия и полидипсия) и лабораторно подтвержденная гипергликемия - гликемия в капиллярной крови натощак более 7,0 ммоль/л и/или в любое время суток более 11,1 ммоль/л; Осложнения: кетоацидоз, гиперосмолярная кома, гипогликемическая кома (в случае передозировки инсулина), диабетическая микро- и макроангиопатия - нарушение проницаемости сосудов, повышение их ломкости, повышение склонности к тромбозам, к развитию атеросклероза сосудов; диабетическая полинейропатия - полиневриты периферических нервов, боли по ходу нервных стволов, парезы и параличи; диабетическая артропатия - боли в суставах, «хруст», ограничение подвижности, уменьшение количества синовиальной жидкости и повышение её вязкости; диабетическая офтальмопатия - раннее развитие катаракты (помутнения хрусталика), ретинопатия (поражения сетчатки); диабетическая нефропатия - поражение почек с появлением белка и форменных элементов крови в моче, а в тяжелых случаях с развитием гломерулонефрита и почечной недостаточности; диабетическая энцефалопатия - изменения психики и настроения, эмоциональная лабильность или депрессия, симптомы интоксикации ЦНС.

Основные цели лечения:

- Устранение всех клинических симптомов СД
- Достижение оптимального метаболического контроля в течение длительного времени.
- Профилактика острых и хронических осложнений СД
- Обеспечение высокого качества жизни больных.

Сахарный диабет 2 типа

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
займитесь
профилактикойРиск в данной
популяции:
33.9/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
CDKAL1	rs10946398	A/A	1.00	Ц	34%	подтверждено	17463249
CDKN2B	rs10811661	T/Ц	1.20	T	80%	подтверждено	17463246
FTO	rs8050136	Ц/Ц	1.00	A	46%	подтверждено	17463249
HHEX	rs1111875	A/Г	1.15	Г	57%	подтверждено	17463246
HNF1B	rs7501939	T/Ц	1.15	T	43%	подтверждено	17603484
IGF2BP2	rs1470579	A/A	1.00	Ц	30%	подтверждено	17463246
JAZF1	rs864745	T/Ц	1.10	T	49%	подтверждено	18372903
KCNJ11	rs5219	T/T	1.32	T	36%	подтверждено	17463246
KCNQ1	rs2237892	T/Ц	1.29	Ц	93%	подтверждено	18711367
MTNR1B	rs10830963	Ц/Ц	1.00	Г	30%	подтверждено	19060907
NOTCH2	rs10923931	T/T	1.28	T	9%	подтверждено	18372903
PPARG	rs1801282	Ц/Г	1.23	Ц	90%	подтверждено	17463249
SLC30A8	rs13266634	T/Ц	1.12	Ц	76%	подтверждено	17463249
TCF7L2	rs7903146	T/Ц	1.38	T	28%	подтверждено	17463246
WFS1	rs10010131	A/Г	1.12	Г	68%	подтверждено	18040659
ESR1	rs3020314	Ц/Ц	1.51	Ц	26%	относительно	18854778

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль типичный для популяции в целом по риску развития СД-2. Узнайте больше о том, как ваш образ жизни влияет на возможность появления СД-2 типа. Самыми важными факторами риска для СД-2 являются ожирение и недостаточность физической активности (PMID 19118286, PMID 19571786, PMID 17098085, PMID 18502303) поэтому следите за своим весом и занимайтесь физической нагрузкой в достаточных количествах.

Генетический обзор

Большинство вариантов генов предрасположенности к сахарному диабету 2 типа (СД-2) и вариантов близких к ним генов, воздействуют на развитие или функцию бета-клеток поджелудочной железы, которые вырабатывают, хранят и секретируют гормон инсулин. Развитию СД-2 способствуют также генетические факторы, связанные с увеличением риска развития ожирения. Подсчитано, что 75% риска СД-2 вызвано ожирением. Секретируемые липоцитами гормоны стимулируют выработку бета-клетками избыточного количества инсулина. Такая патологическая стимуляция избыточным количеством липоцитов создает дополнительную нагрузку для бета-клеток. Ожирение также вызывает состояние инсулинорезистентности, в результате которого органы-мишени действия инсулина не способны эффективно усваивать глюкозу крови. Ожирение является причиной роста заболеваемости СД-2 во всем мире.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Сахарный диабет 2-го типа (инсулиннезависимый диабет) - метаболическое заболевание, характеризующееся хронической гипергликемией, которая является результатом нарушения секреции инсулина или механизмов его взаимодействия с клетками тканей.

Этот тип заболевания обусловлен снижением чувствительности тканей к действию инсулина (инсулинрезистентность), который на начальных стадиях заболевания синтезируется в нормальных или даже повышенных количествах. Диета и снижение веса пациента в некоторых случаях помогают нормализовать углеводный обмен организма и снизить синтез глюкозы на уровне печени. Однако с прогрессированием заболевания выделение инсулина β -клетками поджелудочной железы снижается, что делает необходимыми инъекции инсулина. Сахарный диабет 2 типа составляет 85-90 % от всех форм диабета и наиболее часто развивается у людей старше 40 лет, и, как правило, связан с ожирением. Заболевание протекает медленно. Для него характерны второстепенные симптомы, кетоацидоз развивается редко. С течением времени развиваются такие осложнения как микро- и макроангиопатия, нефро- и нейропатия, ретинопатия и др.

Сахарный диабет 2 типа является наследственным заболеванием. Подавляющее большинство больных, страдающих этим типом заболевания, имеют признаки ожирения (в 75% случаев). Само по себе ожирение является одним из серьезных факторов риска развития сахарного диабета 2 типа.

Сахарный диабет проявляется, прежде всего, повышением уровня глюкозы в крови, понижением способности тканей захватывать и утилизировать глюкозу и повышением мобилизации альтернативных источников энергии - аминокислот и свободных жирных кислот.

Диагноз сахарный диабет 2-го типа устанавливается в случае:

- Концентрации сахара (глюкозы) в капиллярной крови натощак $> 6,1$ ммоль/л, через 2 часа после приема пищи $> 11,1$ ммоль/л;
- Концентрация глюкозы в крови при проведении глюкозотолерантного теста в сомнительных случаях превышает $11,1$ ммоль/л.

Клинические проявления сахарного диабета 2 типа: жажда и сухость во рту, полиурия - обильное мочеиспускание, зуд кожных покровов, общая и мышечная слабость, ожирение.

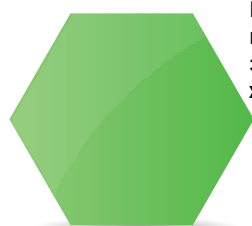
Осложнения:

- Диабетическая микро- и макроангиопатия - нарушение проницаемости сосудов, повышение их ломкости, повышение склонности к тромбозам, к развитию атеросклероза сосудов;
- Диабетическая полинейропатия - полиневриты периферических нервов, боли по ходу нервных стволов, парезы и параличи;
- Диабетическая артропатия - боли в суставах, «хруст», ограничение подвижности, уменьшение количества синовиальной жидкости и повышение её вязкости;
- Диабетическая офтальмопатия - раннее развитие катаракты (помутнения хрусталика), ретинопатия (поражения сетчатки);
- Диабетическая нефропатия - поражение почек с появлением белка и форменных элементов крови в моче, а в тяжелых случаях с развитием гломерулонефрита и почечной недостаточности;
- Диабетическая энцефалопатия - изменения психики и настроения, эмоциональная лабильность или депрессия, симптомы интоксикации ЦНС.

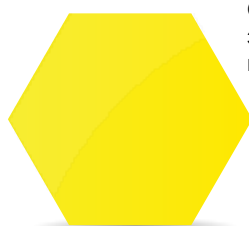
Лечение диабета 2 типа начинают с назначения диеты и умеренной физической нагрузки. На начальных стадиях диабета даже незначительное снижение веса помогает нормализовать углеводный обмен организма и снизить синтез глюкозы на уровне печени. Для лечения более поздних стадий применяют различные лекарственные препараты.

Эксфолиативная глаукома

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**ведите
здоровый образ
жизни**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
2.3/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
LOXL1	rs2165241	Ц/Ц	1.00	T	44%	относительно	17690259

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль не показал предрасположенности к глаукоме. Придерживайтесь здорового образа жизни, включающего регулярные физические упражнения, сбалансированную диету и регулярные посещения своего врача.

Генетический обзор

Имеющиеся у нас сведения о генетической основе глаукомы по-прежнему носят ограниченный характер. Согласно последнему исследованию, генетические причины, лежащие в основе развития глаукомы, различны (PMID 18936638). При попытке найти связь глаукомы с общими факторами генетической предрасположенности, неоспоримыми доказательствами ее наличия являлся особый тип глаукомы, называемый эксфолиативной глаукомой (ЭГ, также известная как псевдоексфолиативная глаукома). ЭГ преимущественно поражает пожилых людей и на ее долю приходится 12% всех случаев глауком. Клинически ЭГ рассматривается как симптом системной патологии, называемой эксфолиативным синдромом (ЭС, также известен под названием псевдоексфолиативный синдром). ЭС характеризуется отложением хлопьевидного вещества в углу передней камеры глаза (между роговой и радужной оболочками). У больных с ЭС такие же отложения можно обнаружить и в других тканях. В глазе эти отложения могут закупоривать дренирующие глазные каналы, приводя к повышению внутриглазного давления, и, следовательно, к глаукоме. В течение 15 лет после установки диагноза ЭС риск появления глаукомы составляет около 60%. По сравнению с другими формами глаукомы, ЭГ считается наиболее тяжелой. В течение довольно долгого времени было известно, что родственники пациентов с ЭС имеют повышенный риск развития этой патологии (PMID 9895242), но не были установлены факторы генетической предрасположенности до тех пор, пока недавно для ЭС не провели полногеномное исследование этого нарушения.

Распространенность ЭС варьирует в различных этнических группах. Она особенно распространена в странах Северной Европы, где более 20% людей старше 65 лет страдают этой патологией. По сути, общий генетический вариант, ассоциированный с ЭГ, был впервые выявлен у пациентов из Исландии и Швеции. (PMID 17690259).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Глаукома — большая группа глазных заболеваний, характеризующаяся постоянным или периодическим повышением внутриглазного давления с последующим развитием типичных дефектов поля зрения, снижением зрения и атрофией зрительного нерва.

Различают две основные формы глаукомы: открытоугольная глаукома и закрытоугольная глаукома. Кроме того существуют врожденная глаукома и ювенильная, а также различные формы вторичной глаукомы и связанные с аномалиями развития глаза.

Открытоугольная глаукома составляет более 90 % всех случаев заболевания этим недугом. При этой форме глаукомы радужно-роговичный угол открыт, что и обусловило её название.

Эксфолиативная глаукома является формой открытоугольной глаукомы. Характеризуется накоплением хлопьевидных веществ в передней камере глаза, между роговой и радужной оболочками. Чешуйчатые эксфолиативные материалы могут забить дренажную систему глаза, после чего повышается внутриглазное давление, которое в конечном счете может разрушить зрительный нерв и вызвать потерю зрения, если не обнаружить это вовремя и не начать медикаментозное лечение под контролем врача. Отложения эксфолиативных материалов также могут быть найдены во многих других органах пациента (эксфолиативный синдром). У больных эксфолиативным синдромом риск развития глаукомы в шесть раз выше по сравнению с населением в целом. Поэтому пациенты с ЭС должны проходить обследование у офтальмолога каждый год.

Развитие глаукомы ведет к необратимому процессу частичной или полной потери зрения. Сначала начинает ухудшаться периферическое зрение. Затем изменения происходят во всем поле зрения. Если давление продолжает расти, а больной не прибегает к лечению, — зрение постепенно ухудшается вплоть до слепоты.

Повреждение нерва и потерю зрения при глаукоме обычно невозможно полностью восстановить, но существуют методы лечения, которые позволяют замедлить или остановить прогрессирование заболевания. Лечение может сделать внутриглазное давление нормальным и предотвратить или приостановить дальнейшее повреждение нерва и развитие слепоты. Лечение может включать использование глазных капель, таблеток (редко), лазерные или хирургические методы коррекции.

Артериальная гипертензия

Информация предоставлена: Genex

**Генетика:
изучите глубже****Образ жизни:
займитесь
профилактикой****Риск в данной
популяции:
90/100**
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
BCAT1	rs7961152	A/Ц	1.16	A	47%	относительно	17554300
PPARGC1A	rs8192678	A/Г	0.70	A	35%	относительно	15738346

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ вашего генетического профиля указывает на среднюю степень предрасположенности к гипертонической болезни. Снижению риска развития гипертонической болезни способствуют здоровое рациональное питание с низким содержанием жира и соли и большим количеством овощей и фруктов (PMID 19583632, PMID 16434724, PMID 12570328), а также активный образ жизни.

Генетический обзор

Более 90% случаев гипертонической болезни обусловлены эссенциальной (первичной) артериальной гипертензией (термин, означающий отсутствие у пациента других патологических процессов, обуславливающих повышение артериального давления). Кроме того, гипертоническая болезнь может быть вторичной по отношению к уже имеющимся заболеваниям, например почечной недостаточности. Некоторые редкие формы гипертонической болезни вызваны мутациями в единичных генах; эти случаи обычно характеризуются семейным типом наследования и ранним появлением заболевания.

Выполняемые нами генетические тесты направлены в основном на выявление предрасположенности к эссенциальной гипертензии. Ряд генетических изменений, связанных с эссенциальной гипертензией, был успешно идентифицирован в исследованиях с участием больших популяций. Тем не менее, считается, что множество других генетических факторов (каждый из которых в отдельности вносит небольшой вклад в изменение суточного ритма артериального давления) остаются невыясненными. Риск развития гипертонической болезни повышается при ожирении, избыточном употреблении соли или алкоголя, недостатке физической активности, высокой стрессовой нагрузке, а также повышается в пожилом возрасте.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Гипертоническая болезнь, гипертония, просто «повышенное давление» - так в быту чаще всего называют заболевание, которое специалисты классифицируют как артериальная гипертензия. По определению Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) и международного общества по борьбе с артериальной гипертензией это заболевание диагностируется в случае наличия у пациента стойкого повышения артериального давления до уровня 140/90 мм рт. ст. и выше. Она бывает первичной, когда причину точно установить не удастся и вторичной, обусловленной чаще всего заболеваниями эндокринных органов, почек, реже, врожденной патологией сосудов. Артериальная гипертензия является важнейшей медико-социальной проблемой. У 30% взрослого населения развитых стран мира определяется повышенный уровень артериального давления и у 12-15 % - наблюдается стойкая артериальная гипертензия. Это заболевание является частой причиной развития жизненно опасных острых заболеваний сердца (инфаркт миокарда) и мозга (инсульт), в том числе и у лиц трудоспособного возраста. Около 50% всех случаев смерти от сердечно-сосудистых заболеваний приходится на долю артериальной гипертензии. Она лежит в основе и хронических заболеваний сердца и головного мозга, почек и глаз, органов, которые принято называть органами-мишенями. Даже сейчас, когда в арсенале медиков имеется достаточное количество мощных антигипертензивных препаратов средняя продолжительность жизни пациентов среднего возраста, страдающих артериальной гипертензией не превышает 20-30 лет.

Давление, возникающее в момент сокращения (систолы) сердечной мышцы (миокарда) левого желудочка и обеспечивающее выброс крови в аорту, называется **систолическим** (первая цифра в показателях артериального давления. Например **140/90** мм рт ст). Давление которое оказывает кровь на стенки сосудов при закрытом клапане аорты в период расслабления (диастолы) миокарда левого желудочка, называется **диастолическим** (вторая цифра в показателях артериального давления. Например, **140/90** мм рт ст). Разница между систолическим и диастолическим артериальным давлением называется **пульсовым (например, 140-90=50)**. Данному показателю придают определенное значение в прогнозировании риска развития поражений органов-мишеней и возникновения осложнений артериальной гипертензии. Артериальное давление измеряется в миллиметрах ртутного столба (мм рт ст).

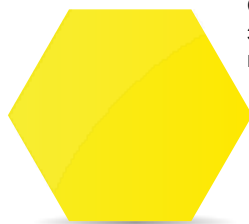
Предотвращение.

Для предотвращения повышенного артериального давления, вы должны:

- Регулярно заниматься аэробикой,
- Ограничить потребление продуктов богатых насыщенными жирами, соли и алкогольных напитков,
- Соблюдать диету богатую фруктами, овощами.
- Не курить.
- Поддерживать оптимальную массу тела.

Хронический лимфоцитарный лейкоз

Информация предоставлена: Genex

**Генетика:
изучите глубже****Образ жизни:
займитесь
профилактикой****Риск в данной
популяции:
0.5/100**
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
Intergenic_11q24	rs735665	Г/Г	1.00	A	17%	относительно	18758461
IRF4	rs872071	Г/Г	2.37	Г	51%	относительно	18758461
PRKD2	rs11083846	Г/Г	1.00	A	26%	относительно	18758461
SP140	rs13397985	T/T	1.00	Г	20%	относительно	18758461

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генетический профиль в отношении риска развития хронического лимфоцитарного лейкоза является типичным для общей популяции. Это не дает оснований для точного вывода о том, что у вас когда-либо возникнет хронический лимфоцитарный лейкоз. Сохранению хорошего здоровья способствует соблюдение сбалансированного режима питания и регулярных физических нагрузок, а также периодическое посещение врача.

Генетический обзор

По сравнению с другими типами лейкоза большую роль в формировании риска развития хронического лимфоцитарного лейкоза (ХЛЛ) могут играть генетические факторы. На сегодняшний день имеется мало оснований для предположения о том, что имеется связь между развитием ХЛЛ и действием внешнесредовых факторов, например воздействия химических веществ или излучений (PMID 19331210, PMID 15269880). Уровень заболеваемости ХЛЛ в различных географических регионах варьирует. Риск развития заболевания в пределах этнических групп соответствует таковому в стране происхождения, а не нынешнего проживания (PMID 15269880). Кроме того, значение генетических факторов в заболеваемости ХЛЛ наглядно подтверждается повышением риска (в 2-8 раза) при наличии семейного анамнеза ХЛЛ (PMID 19407315).

Несмотря на то, что ХЛЛ часто носит семейный характер, гены высокого риска ХЛЛ (такие как, например, BRCA1 при раке молочной железы) до сих пор не идентифицированы (PMID 17687107). Фактически, у больных с отягощенным семейным анамнезом наблюдаются те же симптомы и уровень выживаемости, что и у пациентов, не имеющих семейного анамнеза ХЛЛ. Кроме того, развитию ХЛЛ часто предшествует моноклональный В-клеточный лимфоцитоз – достаточно распространенное заболевание с бессимптомным течением, возникающее примерно у 3% взрослых людей в общей популяции (PMID 18687638). Эти данные позволяют предположить участие в формировании генетического риска развития ХЛЛ целого ряда распространенных аллелей предрасположенности, каждая из которых в отдельности связана с небольшой долей риска.

В нашей лаборатории проводится тестирование на наличие 4 распространенных аллелей предрасположенности, связанных с невысокой степенью риска развития ХЛЛ. Возможно, в дальнейших научных исследованиях будут идентифицированы и другие аллели риска.

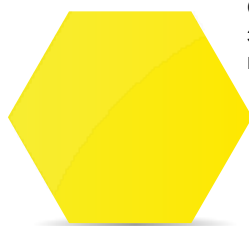
Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Лейкозом называется злокачественное заболевание кроветворной ткани (например, костного мозга), приводящее к накоплению опухолевых клеток в кровотоке. Большинство лейкозов можно отнести к четырем основным типам: хронический лимфоцитарный лейкоз, хронический миелоидный лейкоз, острый лимфоцитарный лейкоз и острый миелоидный лейкоз. В то время как острые лейкозы могут возникать и у взрослых, и у детей, хронические лейкозы встречаются в основном у взрослых. Хронический лимфоцитарный лейкоз (ХЛЛ) является наиболее распространенным типом лейкоза в странах Запада, составляя 30% всех случаев выявления лейкоза (PMID 18024649). По оценкам Национального института рака, каждому 212-му из жителей США на протяжении жизни будет поставлен диагноз ХЛЛ. ХЛЛ характеризуется появлением в крови, костном мозге и лимфоидной ткани аномально большого количества клеток, внешне напоминающих зрелые лимфоциты. По классификации ВОЗ хронический лимфоцитарный лейкоз идентичен мелкоклеточной лимфоцитарной лимфоме (тип неходжкинской лимфомы). К факторам риска развития ХЛЛ относятся возраст, этническая принадлежность, пол и семейный анамнез. ХЛЛ является преимущественно болезнью пожилых людей: средний возраст на момент постановки диагноза составляет 72 года. Самый высокий уровень заболеваемости ХЛЛ наблюдается у лиц европеоидной расы, за которыми с небольшим отрывом следуют афроамериканцы, а затем - лица испанского происхождения и коренные американцы. Наиболее низкий риск ХЛЛ у азиатов. Мужчины заболевают примерно в два раза чаще, чем женщины. Наконец, еще одним фактором риска является семейный анамнез ХЛЛ (PMID 18024649). В отличие от других злокачественных заболеваний, ни для одного из известных внешнесредовых факторов не было выявлено четкой ассоциации с ХЛЛ. В то же время по сравнению с другими типами лейкоза роль наследственности в развитии ХЛЛ твердо установлена (PMID 15269880). Развитие ХЛЛ носит прогрессирующий характер. На ранних стадиях заболевание протекает бессимптомно и не требует лечения. На более поздних стадиях заболевание протекает более агрессивно и может распространяться на другие части организма. Некоторые пациенты, которым диагноз ХЛЛ установлен на ранней стадии, могут долгое время обходиться без лечения, другим же лечение требуется уже на момент постановки диагноза. Выживаемость пациентов с ХЛЛ значительно варьирует (от нескольких месяцев до нормальной продолжительности жизни). Методы лечения включают химиотерапию, аллотрансплантацию стволовых клеток и применение моноклональных антител.

Рак легкого

Информация предоставлена: Genex

**Генетика:
изучите глубже****Образ жизни:
займитесь
профилактикой****Риск в данной
популяции:
7/100**
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
BAT3	rs3117582	A/A	1.00	Ц	8%	подтверждено	18978787
CHRNA3	rs1051730	Ц/Ц	1.00	Т	38%	подтверждено	18385676
TERT	rs2736100	A/Ц	1.07	Ц	53%	подтверждено	18978790

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

По результатам генетических исследований степень предрасположенности к раку легкого у вас соответствует средней по популяции. Это не дает оснований для точного вывода о том, что у вас когда-либо возникнет рак легкого. Наиболее значимым фактором риска развития рака легкого является табачный дым, поэтому есть смысл отказаться от сигарет (PMID: 17873159, PMID: 19107428).

Генетический обзор

Долгое время считалось, что развитие рака легкого связано в основном с воздействием табачного дыма (PMID 3826460). Однако, несмотря на то, что 90% случаев рака легкого возникает у курильщиков, только 10-15% курильщиков заболевают на протяжении своей жизни. Кроме того, по приблизительным оценкам, 10-15% всех смертельных исходов от рака легкого составляют случаи развития этого заболевания у людей, никогда не куривших (PMID 18788891). Возможное влияние генетических факторов в развитие рака легкого подтверждают результаты исследований пациентов с отягощенным семейным анамнезом по этому заболеванию. Показано, что и для курящих, и для некурящих семейный анамнез рака легкого вдвое повышает риск заболевания (PMID 16160696). Хотя такой уровень риска может отражать влияние не только генетических, но и внешнесредовых факторов, общих для членов семьи, установлено, что у детей, родителей и сибсов (родных братьев и сестер) больных - риск рака легкого выше по сравнению с супругами, что предполагает участие генетического компонента. Рак легкого развивается также в рамках некоторых редких наследственных опухолевых синдромов, при которых опухоли возникают других органах (PMID 19005198, PMID 3568432, PMID 9438005, PMID 12802680). Наконец, несмотря на отсутствие идентифицированных высокопенетрантных генов, связанных с развитием рака легкого (играющих примерно такую же роль, как BRCA1 в развитии рака молочной железы), в исследовании 52 семей, в которых отмечаются случаи заболевания, была выявлена область на 6-й хромосоме, предположительно содержащая такой ген (PMID 15272417, PMID 19351763). В нашей лаборатории проводится тестирование на наличие 4 генетических вариантов, которые связаны с небольшой модификацией общего риска развития рака легкого и таким образом могут рассматриваться в качестве аллелей невысокой степени предрасположенности.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Рак лёгкого (бронхогенный рак, бронхогенная карцинома) - злокачественное новообразование лёгкого, происходящее из эпителиальной ткани бронхов различного калибра. В зависимости от места появления подразделяется на центральный и периферический.

Причины рака лёгкого являются как экзогенными, так и эндогенными. Наибольшее значение имеют экзогенные факторы:

- курение
- загрязнение воздушной среды канцерогенными веществами
- воздействие радиоактивных элементов, в частности, радона

К эндогенным факторам относится генетическая предрасположенность.

Гистологическая характеристика рака лёгкого достаточно условна, поскольку клиническое течение может сильно различаться даже для опухолей с одинаковой структурой. Медленнее всего растёт дифференцированный плоскоклеточный рак; для недифференцированного рака характерно быстрое течение с обширным метастазированием. Мелкоклеточный рак лёгкого принадлежит к числу самых злокачественных опухолей. Он отличается коротким анамнезом, скрытым и быстрым протеканием, ранним метастазированием, плохим прогнозом. Рак лёгкого метастазирует тремя путями: лимфогенным, гематогенным и имплантационным. Клинические проявления рака лёгкого существенно зависят от локализации первичного опухолевого узла.

Центральный рак лёгкого. Опухоль, происходящая из слизистой оболочки крупного бронха, проявляет себя довольно рано. При своём росте она вызывает нарушение бронхиальной проходимости и вентиляции сегмента, доли или всего легкого в виде гиповентиляции и ателектаза. В дальнейшем прорастая нервные стволы и плевру, опухоль вызывает болевой синдром. Когда опухоль прорастает бронх, появляется кашель, вначале сухой, затем со светлой мокротой, иногда с примесью крови. Возникает гиповентиляция сегмента лёгкого и затем его ателектаз.

Периферический рак лёгкого. Периферическая опухоль в начальной стадии протекает бессимптомно ввиду отсутствия болевых окончаний в лёгочной ткани. В дальнейшем опухолевый узел увеличивается, прорастает бронхи, плевру и соседние органы; впоследствии в центре опухоли могут возникнуть распад и кровотечение. При раке лёгкого наблюдаются следующие местные симптомы: кашель, выделение крови с мокротой, осиплость голоса, синдром сдавливания опухолью верхней полой вены и смещения средостения, симптомы прорастания опухолью соседних органов. При раковом плеврите присоединяется синдром сдавливания лёгкого экссудатом. К общим симптомам относятся общее ухудшение состояния организма, характерное для развития злокачественных опухолей: интоксикация, одышка, слабость, потеря веса, повышение температуры тела. Для рака лёгкого добавляются также нарушение обмена кальция, дерматит и деформация пальцев по типу «барабанных палочек».

Прогноз:

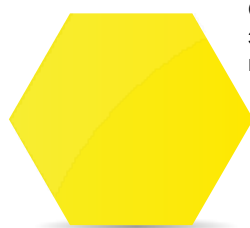
В случае нелеченного рака лёгкого погибает до 90% больных в течение 2 лет с момента установления диагноза. При использовании хирургического метода можно достичь 30%-й выживаемости больных в течение 5 лет. Раннее обнаружение опухоли позволяет повысить шансы на излечение.

Меланома

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
изучите глубже



Образ жизни:
займитесь профилактикой



Риск в данной популяции:
1.9/100
Заболеют данной патологией в течении своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
MC1R	rs1805007	Ц/Ц	1.00	T	12%	подтверждено	18488027
TYR	rs1126809	Г/Г	1.00	A	22%	подтверждено	18488027
PIGU	rs910873	Ц/Ц	1.00	T	8%	относительно	18488026
TYRP1	rs1408799	Ц/Ц	1.32	Ц	69%	относительно	18488027

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

По результатам генетических исследований ваш генетический профиль в отношении риска заболевания меланомой является типичным для общей популяции. Это не дает оснований для точного вывода о том, что вы заболеете меланомой. Основным внешнесредовым фактором риска меланомы является воздействие ультрафиолетового излучения (PMID: 15721476, PMID: 19254665). Поэтому необходимо проявлять осмотрительность при пребывании на солнце: не выходить без головного убора, пользоваться солнцезащитными средствами, закрывать тело одеждой и избегать пребывания на солнце с 10 до 16 часов дня.

Генетический обзор

Генетические маркеры меланомы принято делить на две категории – редкие мутации высокого риска и часто встречающиеся аллели предрасположенности, связанные с более низким риском развития меланомы (PMID 19095153, PMID 16297704). Редкие мутации в высокопенетрантных генах (например, CDKN2A или CDK4) приводят к развитию семейных форм меланомы, при которых заболевание возникает у членов одной семьи. В то же время наличием известных мутаций высокого риска можно объяснить лишь небольшую долю всех случаев меланомы. Предполагается, что генетический риск развития меланомы связан с множеством более распространенных аллелей предрасположенности, каждая из которых в отдельности создает небольшую долю риска.

В нашей лаборатории проводится тестирование на наличие 4 маркеров невысокой степени риска - аллелей предрасположенности к меланоме.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Меланома — злокачественная опухоль, развивающаяся из меланоцитов — пигментных клеток, продуцирующих меланины. Преимущественно локализуется в коже, реже — сетчатке глаза, слизистых оболочках (полость рта, влагалище, прямая кишка). Одна из наиболее опасных злокачественных опухолей человека, часто рецидивирующая и метастазирующая лимфогенным и гематогенным путём почти во все органы. Количество зарегистрированных новых случаев ежегодно повышается. По данным ВОЗ, ежегодно во всем мире регистрируется приблизительно 48 000 смертей, связанных с меланомой. В 1998 г. в России было зарегистрировано почти 6 тыс. новых случаев меланомы, а в среднем заболеваемость составляет 4,1 случая на 100000 населения. В 2002 г. в России было выявлено уже 6606 новых случаев меланомы кожи. Наибольшая заболеваемость отмечена в возрасте 75---84 лет. В программе SEER (The Surveillance, Epidemiology, and End Results) отмечается, что заболеваемость меланомой возросла на 600 % с 1950 по 2000 гг.

Факторы риска и причины

- Генотип — белая кожа, светлые (голубые) глаза, светлые волосы и розовые веснушки.
- Наличие в анамнезе солнечных ожогов. При этом даже те из них (ожоги), которые были получены в детском, подростковом и юношеском возрасте могут сыграть роковую роль в развитии опухоли в последующие годы.
- Избыточное воздействие ультрафиолетового излучения — даже искусственного в солярии.
- Синдром диспластического невуса или атипические родинки.
- [Наследственность — семейный анамнез меланомы. Нарушение функции супрессоров опухолевого роста, одним из которых является CDKN2A, локус хромосомы 9p21, кодирующий белки p16 и p14ARF и второй — ген CDK4 (cyclin-dependent kinase 4) с локализацией в хромосоме 12q14.
- Невусы — По данным НИИ онкологии им. проф. Н. Н. Петрова, среди больных с установленным фоном для развития меланомы были названы следующие типы невусов: сложный (45 %), пограничный (34 %), интрадермальный (16 %), голубой невус (3,2 %). При этом 70 % невусов были расценены как врожденные, а 30 % — как приобретенные.
- Фактор множественности невусов (более 50) увеличивает риск развития меланомы.
- Пигментная ксеродерма.
- Личный анамнез меланомы.
- Возраст старше 50 лет.
- Мужской пол.

Относительный риск развития меланомы связан с фототипом кожи. При этом наиболее подвержены к развитию опухоли лица с I и II фототипом и наименее с V и VI, однако полностью не исключает у них вероятность болезни. Ниже приведены фототипы кожи с соответствующими типичными реакциями на облучение

I. Солнечный ожог всегда возникает после кратковременного (30 мин.) пребывания на солнце; загар никогда не приобретает

II. Солнечные ожоги возникают легко; загар возможен, хотя и с трудом

III. Возможны незначительные ожоги; развивается хороший ровный загар

IV. Никогда не бывает солнечных ожогов; легко возникает загар

V. Смуглая от природы кожа

VI. Чёрная кожа выходцев с Африканского континента

Подозрение на меланому

В большинстве случаев невозможно определить невооруженным глазом тип невуса (родинки). Важно, однако, вовремя заметить изменения, которые могут характеризовать озлокачествление. Такими изменениями будут:

1. Чувство зуда в области невуса
2. Выпадение волос с его поверхности
3. Изменение цвета
4. Изъязвление
5. Увеличение размера
6. Изменение очертаний родинки

- 7. Исчезновение исчерченности кожи в области невуса
- 8. Кровотечение с его поверхности
- 9. Узлообразование

Прогноз

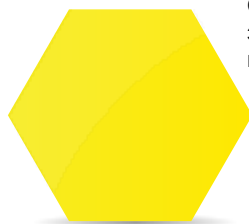
Клеточный состав меланомы не влияет на клиническое течение опухолевого процесса, однако такие признаки, как митотический индекс, уровень инвазии в дерму, изъязвление и некоторые другие, имеют прогностическое значение. Глубина инвазии меланомы остаётся основным прогностическим показателем. На этом основан расчёт пятилетней выживаемости больных с этим новообразованием. Немаловажную роль играют также возраст и пол больного (женщины имеют лучший прогноз), локализация опухоли, поражение лимфатических узлов, а также наличие опухолевых генов супрессоров (CDKN2A, CDK4) и пролиферативных маркеров (PCNA, Ki-67)

Рассеянный склероз

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
изучите глубже



Образ жизни:
займитесь
профилактикой



Риск в данной
популяции:
0.2/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
HLA	rs3135388	Ц/Ц	1.00	Т	19%	подтверждено	17660530
IL2RA	rs12722489	А/Г	1.25	Г	83%	подтверждено	17660530
IL7RA	rs6897932	Т/Ц	1.18	Ц	76%	подтверждено	17660530
ANKRD15	rs10975200	А/А	1.00	Г	16%	относительно	17660530
CBLB	rs12487066	Т/Ц	1.09	Т	68%	относительно	17660530
CD58	rs12044852	Ц/Ц	1.54	Ц	87%	относительно	17660530
EVI5	rs10735781	Ц/Ц	1.00	Г	34%	относительно	17660530
FAM69A	rs11164838	Ц/Ц	1.23	Ц	57%	относительно	17660530
KIF1B	rs10492972	Т/Т	1.00	Ц	34%	относительно	18997785
KLRB1	rs4763655	А/А	1.21	А	33%	относительно	17660530
PDE4B	rs1321172	Г/Ц	1.08	Г	55%	относительно	17660530

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

По результатам генетических исследований степень предрасположенности к рассеянному склерозу у вас соответствует средней по популяции. Сохранению хорошего здоровья способствует соблюдение сбалансированного режима питания и физических нагрузок, а также регулярное посещение врача.

Генетический обзор

Рассеянный склероз (РС) – заболевание, которое нередко носит семейный характер, что указывает на возможное участие генетических факторов в развитии заболевания. Хорошо известна роль в предрасположенности к развитию РС генетических изменений в главном комплексе гистосовместимости (ГКГС), локализованном на 6-й хромосоме, поэтому наша лаборатория проводит тесты на ряд генетических маркеров в этой области. Связь других генов с РС менее изучена, однако мы проводим исследования, как на подтвержденные генетические маркеры, так и на ряд новых генов, идентифицированных в ходе последних исследований. Интересно, что РС значительно чаще встречается у лиц европеоидного происхождения, хотя этот факт может объясняться наличием общих генетических или средовых факторов. Из-за относительной редкости развития этого заболевания в этнических группах, не относящихся к европейской популяции, недостаточно изучены особенности возникновения и течения РС у лиц африканского или азиатского происхождения. В силу этого на сегодня доступны лишь данные изучения больших когорт пациентов европеоидного происхождения. Генетические факторы риска, выявляемые у лиц белой расы, могут распространяться и на представителей других этнических групп, однако доказательства этого отсутствуют. Кроме того, хорошо изученной является лишь наиболее распространенная (ремитирующая) форма РС, поэтому практически вся представленная здесь информация относится к ремитирующей форме рассеянного склероза.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Рассеянный склероз — хроническое прогрессирующее аутоиммунное заболевание, при котором поражается миелиновая оболочка нервных волокон головного и спинного мозга. Хотя в разговорной речи «склерозом» часто называют нарушение памяти в пожилом возрасте, название «рассеянный склероз» не имеет отношения ни к старческому «склерозу», ни к рассеянности внимания. Свое название болезнь получила из-за своей отличительной патологоанатомической особенности: наличия рассеянных по всей центральной нервной системе без определенной локализации очагов склероза — замены нормальной нервной ткани на соединительную ткань.

Заболевание возникает в молодом и среднем возрасте (15 — 40 лет). На данный момент известны случаи выявления этого заболевания у детей трех лет и старше. Особенностью болезни является одновременное поражение нескольких различных отделов нервной системы, что приводит к появлению у больных разнообразных неврологических симптомов. Морфологической основой болезни является образование так называемых бляшек рассеянного склероза — очагов разрушения миелина (демиелинизация) белого вещества головного и спинного мозга.

Рассеянный склероз — довольно распространённое заболевание. В мире насчитывается около 2 млн больных рассеянным склерозом, в России — более 200 тыс. В ряде регионов России заболеваемость рассеянным склерозом довольно высокая и находится в пределах 20 — 40 случаев на 100 тыс. населения. В крупных промышленных районах и городах она выше.

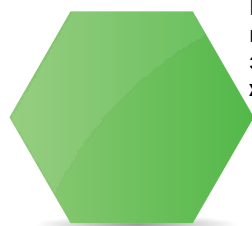
Рассеянный склероз обычно возникает в возрасте около тридцати лет, но может встречаться и у детей. Первично-прогрессирующая форма чаще встречается в возрасте около 50-ти лет. Как многие аутоиммунные заболевания, рассеянный склероз чаще встречается у женщин и начинается у них в среднем на 1 — 2 года раньше, в то время как у мужчин преобладает неблагоприятная прогрессирующая форма течения заболевания.

Риск развития рассеянного склероза связан не только с местом проживания, но и принадлежностью к определённой расе, этнической группе. В большей степени болезнь распространена среди людей европеоидной расы. Рассеянный склероз редко встречается в Японии, Корее, Китае: от 2 до 6 случаев на 100 тыс. населения.

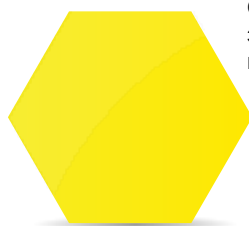
Причина возникновения рассеянного склероза точно не выяснена. На сегодняшний день наиболее общепринятым является мнение, что рассеянный склероз может возникнуть в результате сочетания у человека ряда неблагоприятных внешних и внутренних факторов. К неблагоприятным внешним факторам относятся частые вирусные и бактериальные инфекции; влияние токсических веществ и радиация (в т. ч. солнечная); особенности питания; геоэкологическое место проживания, особенно велико его влияние на организм детей; травмы; частые стрессовые ситуации. Генетическая предрасположенность к рассеянному склерозу, вероятно, связана с сочетанием у данного индивидуума нескольких генов, обуславливающих нарушения, прежде всего в системе иммунорегуляции. В настоящее время не вызывает сомнения наличие при рассеянном склерозе процесса ремиелинизации одновременно с демиелинизацией. В первую очередь это происходит по краям активной бляшки. Процесс ремиелинизации очень медленный и ещё более замедляется по мере увеличения длительности заболевания.

Инфаркт миокарда

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**ведите
здоровый образ
жизни**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
19/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
CXCL12	rs1746048	Ц/Ц	1.37	Ц	85%	подтверждено	19198609
Intergenic_1p13	rs646776	Ц/Ц	1.00	Т	75%	подтверждено	19198609
Intergenic_21q22	rs9982601	Ц/Ц	1.00	Т	21%	подтверждено	19198609
Intergenic_9p21	rs10757278	A/A	1.00	Г	50%	подтверждено	17478679
MIA3	rs17465637	A/A	1.00	Ц	27%	подтверждено	19198609
PCSK9	rs11206510	T/T	1.32	Т	84%	подтверждено	19198609
PHACTR1	rs12526453	Ц/Ц	1.25	Ц	63%	подтверждено	19198609
SH2B3	rs3184504	Ц/Ц	1.00	Т	44%	подтверждено	19198610
WDR12	rs6725887	T/T	1.00	Ц	16%	подтверждено	19198609
OR13G1	rs1151640	Г/Г	1.40	Г	46%	относительно	16175505
PRR4	rs1376251	Ц/Ц	1.58	Ц	65%	относительно	16175505

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

По результатам генетического обследования у Вас отсутствует предрасположенность к развитию инфаркта миокарда. Более важную роль в отношении риска развития у Вас этого заболевания могут играть другие факторы. Сохранению здоровья способствует рациональное питание с низким содержанием жиров, активный образ жизни и регулярное медицинское обследование.

Генетический обзор

Около 90% случаев инфаркта миокарда обусловлены атеросклерозом коронарных артерий (см. также Ишемическая болезнь сердца), являющимся сложным полигенным заболеванием. К типичным факторам риска относятся отягощенный сердечнососудистый анамнез (стенокардия, инсульт, коронарный атеросклероз), курение, повышенный уровень холестерина и триглицеридов в крови, сахарный диабет, гипертония, ожирение, злоупотребление алкоголем, хронический стресс, гиподинамия, недостаточное питание, пожилой возраст. Риск инфаркта миокарда возрастает также при наличии генетических факторов предрасположенности, о значении которых свидетельствует тот факт, что примерно в 15-20% случаев инфаркт возникает в отсутствие факторов риска, включающих образ жизни и окружающую среду (PMID 12928466). По данным недавних исследований, многие генетические вариации, связанные с заболеванием, локализуются в генах, регулирующих процессы эндотелиальной активности, воспаления, липидного обмена, тромбообразования и фибринолиза (PMID 18786860, PMID 16770523). В настоящее время доказано, что воспаление играет ключевую роль в развитии коронарного атеросклероза, обусловленном миграцией иммунных и гладкомышечных клеток сосудов на стенки артерий, что приводит к началу формирования на них атеросклеротических бляшек (PMID 12490960). Медиаторами этого процесса являются хемоаттрактанты (цитокины, хемокины и их рецепторы). Вслед за этим происходит высвобождение факторов, ускоряющих рост атеросклеротических бляшек (PMID 14751814).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Инфаркт миокарда - это некроз (гибель) сердечной мышцы, обусловленный острым нарушением коронарного кровообращения в результате несоответствия между потребностью сердечной мышцы в кислороде и его доставкой к сердцу.

За последние 20 лет смертность от **инфаркта миокарда** у мужчин возросла на 60%. Инфаркт значительно помолодел. Сейчас уже не редкость увидеть этот диагноз у тридцатилетних. Пока он щадит женщин до 50 лет, однако потом заболеваемость инфарктом у женщин сравнивается с заболеваемостью у мужчин. **Инфаркт** является и одной из основных причин инвалидности, а смертность среди всех заболевших составляет 10-12%.

В 95% случаев острого **инфаркта миокарда** его причиной бывает тромбоз коронарной артерии в области атеросклеротической бляшки. При разрыве атеросклеротической бляшки, ее эрозии (образовании язвы на поверхности бляшки), трещине внутренней оболочки сосуда под атеросклеротической бляшкой к месту повреждения прилипают тромбоциты и другие клетки крови. Формируется так называемая «тромбоцитарная пробка». Она уплотняется и быстро растет в объеме и в конце концов перекрывает просвет артерии. Это называется окклюзией. Запаса кислорода клеткам сердечной мышцы, которые питала перекрытая артерия, хватит на 10 секунд. Еще около 30 минут сердечная мышца остается жизнеспособной. Потом начинается процесс необратимых изменений сердечной мышцы и к третьему-шестому часу от начала окклюзии (закупорка) сосуда мышца сердца на этом участке погибает. Поскольку большинство сердечных приступов являются следствием атеросклероза, факторы риска сердечного приступа и атеросклероза в основном являются одними и теми же:

Слишком высокий уровень холестерина в крови (гиперхолестеринемия)

Низкий уровень ЛПВП (липопротеид высокой плотности), обычно называемый "хорошим холестерином"

Высокий уровень ЛПНП (липопротеид низкой плотности), обычно называемый "плохим холестерином"

Высокое кровяное давление (гипертония)

Диабет

Семейный анамнез заболевания коронарных артерий в раннем возрасте

Курение

Ожирение

Низкая физическая активность

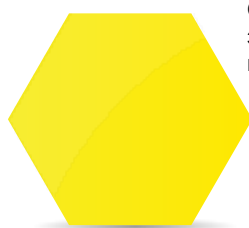
Предотвращение

Вы можете поспособствовать предотвращению развития инфаркта миокарда, контролируя факторы риска развития атеросклероза. Для этого необходимо:

- Бросить курить.
- Соблюдать здоровую диету: исключить из рациона продукты богатые жирами животного происхождения, ограничить потребление соли.
- Регулярные динамические, физические нагрузки: бег, ходьба, плавание, велосипед.
- Уменьшить в крови уровень холестерина ЛПНП ("плохой холестерин"), при неэффективности диеты необходимо обратиться к врачу для подбора терапии.
- Нормализовать цифры АД (артериального давления) под контролем врача-кардиолога.
- При избыточном весе тела необходимо самостоятельно или под контролем врача произвести коррекцию образа жизни (соблюдение низкокалорийной диеты и режима регулярных физических нагрузок).

Ожирение

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
займитесь
профилактикойРиск в данной
популяции:
29/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
FTO	rs9939609	T/T	1.00	A	46%	подтверждено	17434869
MC4R	rs17782313	T/T	1.00	Ц	26%	подтверждено	18454148
INSIG2	rs7566605	Ц/Г	1.29	Ц	26%	относительно	17465681
PCSK1	rs6232	A/A	1.00	Г	4%	относительно	18604207

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

По результатам генетических исследований степень предрасположенности к ожирению у вас соответствует средней по популяции. Это не означает, что у вас не может возникнуть ожирение. Важно избегать избыточного веса с помощью разумной диеты и регулярных физических нагрузок.

Генетический обзор

По приблизительным оценкам, основанным на результатах исследований семей, в составе которых имеются близнецы и приемные дети, доля наследственных факторов в структуре предрасположенности к ожирению у человека составляет 40%-70%. Некоторые формы ожирения, характеризующиеся семейным типом наследования и резко выраженным ранним началом в детском возрасте, обусловлены мутациями единичного гена (моногенное ожирение). Около 7% тяжелых форм ожирения у детей имеют моногенную основу. Наиболее распространенная форма моногенного ожирения связана с мутациями в гене MC4R. Принято считать, что за наиболее распространенный (простой) тип ожирения отвечают варианты в нескольких генах, каждая из которых в отдельности создает небольшую долю риска. Варианты умеренного риска, связанные с ожирением, были успешно идентифицированы в результате скрининга больших групп (20-50 тысяч человек) в ходе полногеномных ассоциативных исследований с использованием ДНК-чипов, содержащих 300 000 - 500 000 маркеров ДНК. Первым результатом этого подхода стала идентификация (в четырех независимых исследованиях) гена FTO, как источника вариантов, повышающих риск развития простого ожирения. Значение гена MC4R, связь которого с моногенным ожирением уже отмечалась, было вновь подтверждено открытием его ассоциации с развитием простого ожирения.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Ожирение - отложение жира, увеличение массы тела за счёт жировой ткани. Жировая ткань может накапливаться в области молочных желёз, бёдер, живота.

Ожирение делится на степени (по количеству жировой ткани) и на типы (в зависимости от причин, приведших к его развитию). Ожирение ведёт к повышенному риску возникновения сахарного диабета, гипертонической болезни и других заболеваний, связанных с наличием избыточного веса. Причины избытка веса также оказывают влияние на перераспределение жировой ткани, характеристики жировой ткани (мягкость, упругость, процент содержания жидкости), а также на присутствие или отсутствие изменений кожи (растяжения, расширенные поры, так называемый «целлюлит»).

Классификация ожирения

Центральным ожирением называется избыток жировых отложений в районе живота. Центральное ожирение считается наиболее опасным видом ожирения и, по статистике, связано с повышенным риском развития сердечнососудистых заболеваний, повышенного артериального давления и сахарного диабета. Пациент считается больным центральным ожирением, если отношение объема талии к объему бедер превышает 0,9 для женщин или 1 для мужчин.

Пивным животом называется избыток жировых отложений в районе живота, при том, что в других частях тела жировых отложений мало. Пивной живот, по не выясненным до конца причинам, чаще встречается у людей, потребляющих много пива. Однако есть и трезвенники с таким типом ожирения.

Патологические типы ожирения, как правило, связаны с нарушениями в эндокринной системе человека, приводящими к нарушениям жирового обмена.

Показателем определения избыточной массы тела является Индекс Массы Тела (ИМТ) - Отношение массы к росту измеряется в кг/м² и рассчитывается по формуле:

$$\text{ИМТ} = m/h^2$$

где: m - масса тела в килограммах, h - рост в метрах.

ИМТ является небольшим для худых людей и увеличенным (более 25) для людей, имеющих избыточную массу тела. ИМТ не оценивает количество жира и мускулатуру тела. ИМТ может классифицировать худого мускулистого человека, как человека с избыточным весом. Это известный недостаток формулы ИМТ.

Дефицит массы тела	ИМТ < 18.5
Нормальная масса тела	ИМТ 18.5 - 24.9
Избыточная масса тела	ИМТ 25- 29.9
Ожирение	ИМТ ≥ 30

Предрасполагающие факторы ожирения

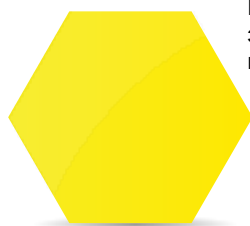
- малоподвижный образ жизни
- генетические факторы (повышенная активность ферментов липогенеза, сниженная активности ферментов липолиза)
- повышенное потребление легкоусвояемых углеводов
- эндокринные заболевания (гипогонадизм, гипотиреоз, инсулинома)
- психологические расстройства пищевого поведения
- склонность к стрессам
- недосыпание
- применение психотропных препаратов

Профилактика

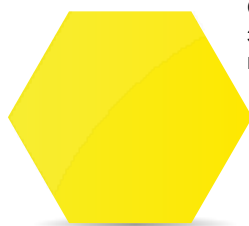
Чтобы предотвратить развитие ожирения, соблюдайте сбалансированную диету и регулярно занимайтесь физическими упражнениями.

Остеоартрит

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**займитесь
профилактикой**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
44.7/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
GDF5	rs143383	T/Ц	1.13	T	67%	относительно	19479880
PTGS2	rs4140564	T/Ц	1.55	Ц	8%	относительно	18471798

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ вашего генотипа указывает на увеличенную степень предрасположенности к остеоартриту. Рекомендуем вам обсудить полученные результаты, а также данные личного и семейного анамнеза с лечащим врачом для решения вопроса о целесообразности участия в программе скрининга или профилактики ОА. Важными факторами риска остеоартрита (ОА) являются возраст, ожирение, семейный анамнез и травмы суставов (PMID 19519925). Вы можете снизить риск развития остеоартрита, принимая меры по профилактике возникновения избыточного веса.

Генетический обзор

Важными факторами риска развития остеоартрита (ОА) являются наследственность, возраст, прием медикаментозных средств содержащих эстроген и минеральная плотность костной ткани. На локализацию и степень тяжести ОА влияют ожирение, травмы или деформации суставов, занятия спортом, слабость мышц. По данным семейных и близнецовых исследований, доля наследственного компонента в структуре предрасположенности к остеоартриту у человека составляет примерно 40%-80%. Наблюдаются различия в степени наследуемости в зависимости от пола, а также локализации пораженного сустава (тазобедренный или коленный). Некоторые редкие формы раннего остеоартрита обусловлены мутациями в единичных генах, однако генетические основы наиболее распространенной формы ОА, возникающей после 45 лет, значительно менее выяснены. На сегодняшний день идентифицированы более 90 генов-кандидатов, однако в проспективных исследованиях не было получено убедительных доказательств их связи с развитием ОА. Одна из проблем заключается в том, что численность выборки в большинстве отдельных исследований (<1000) слишком мала для выявления мутаций, оказывающих небольшое влияние на риск заболевания. Чтобы обойти эту проблему, 14 международных исследовательских групп, работающих в области изучения остеоартрита, не так давно обобщили все свои данные (общая выборка - 4000 лиц с ОА и 6000 человек из контрольной группы) в крупнейшем на данный момент метааналитическом исследовании по остеоартриту. Им удалось найти убедительные доказательства связи варианта в гене GDF5 с развитием ОА коленного сустава (PMID 19479880).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Остеоартрит – также, называемый, дегенеративной болезнью суставов, известен как самая частая причина суставной боли. Для мужчин старше 50 лет эта болезнь занимает второе место среди причин потери трудоспособности и уступает лишь ишемической болезни сердца.

Остеоартрит возникает в результате взаимодействия механических (нестабильность сустава, повышенная нагрузка, травмы) и биологических (изменения в хряще или в субхондральной кости) факторов.

Остеоартрит обычно поражает следующие суставы: дистальный межфаланговый, проксимальный межфаланговый, первый запястно-пястный, первый плюснефаланговый, тазобедренный, коленный, суставы шейного и нижне-поясничного отдела позвоночника. Пястнофаланговые, лучезапястные, локтевые и плечевые суставы поражаются редко.

Данное заболевание характеризуется болью, скованностью и ограничением движения в суставе. Кардинальный симптом - это боль, первоначально появляющаяся после движений в суставах и облегчающаяся в покое. Больные чаще говорят, что она "ноющая" и нечетко локализованная. По мере прогрессирования остеоартрита, боль возникает при минимальной активности, а в далеко зашедших случаях, боль появляется даже в покое. Также достаточно часто отмечается скованность, особенно по утрам. Однако, в отличие от воспалительных заболеваний суставов, скованность при остеоартрите кратковременная, обычно она длится не более 15 минут. В конце концов, развивается ограничение движения в суставе, из-за несовпадения суставных поверхностей, контрактуры капсулы, мышечного спазма и механического блока, создаваемого остеофитами.

При обследовании может определяться локальная болезненность и боль при пассивных движениях, особенно при максимальном сгибании/разгибании. Суставной хруст можно услышать или определить его на ощупь. Он отражает неровности суставной поверхности и потерю хрящевой ткани. Часто область сустава увеличивается в размерах, что вызвано изменениями мягких тканей, накоплением жидкости или остеофитами. Развитие болезни, в конце концов, приводит к грубой деформации, подвывиху и к ограниченному объему движений. Лечение остеоартрита медикаментозное.

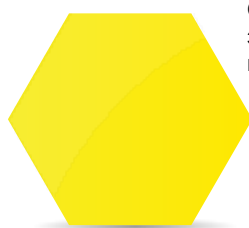
Профилактика.

Во многих случаях профилактических мер против остеоартрита не существует. Тем не менее, вы можете контролировать некоторые факторы, увеличивающие риск развития этого заболевания:

- поддерживайте нормальный вес (ИМТ меньше 25)
- избегайте травм
- принимайте меры по профилактике и своевременному лечению заболеваний, вызывающих повреждение суставов (подагра, инфекции и др.)

Заболевание периферических артерий

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
займитесь
профилактикойРиск в данной
популяции:
Неизвестно
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
CHRNA3	rs1051730	Ц/Ц	1.00	T	38%	подтверждено	18385739

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваша генетическая предрасположенность к заболеванию периферических артерий типичная. Узнайте больше об этом заболевании и поддерживайте здоровье в течение долгих лет с помощью правильного питания и выполнения физических упражнений. Также планово посещайте врача.

Генетический обзор

Заболевание периферических артерий (ЗПА), как и болезнь коронарных артерий (БКА), развивается в результате наличия атеросклероза. Данная патология характеризуется комплексным нарушением и включает как традиционные, так и генетические факторы риска. В развитии заболевания большую роль играют традиционные факторы риска, такие как возраст и курение. О важности генетики говорит тот факт, что заболевание периферических артерий с большей вероятностью поражает людей с семейной историей сердечнососудистых заболеваний. В разных популяциях генетикой объясняется более 50% случаев развития атеросклероза (PMID 15485348). Определено, что вовлечены сотни генов, как известных, так и неизвестных, и эти факторы могут действовать, дополняя друг друга. К задействованным генетическим факторам риска относятся факторы, которые изменяют артериальное давление, липидный обмен, провоспалительные процессы, адгезию и миграцию клеток (PMID 15485348). Мутации, вызывающие нарушения Менделя (моногенные) также могут действовать как генетические факторы риска атеросклероза. Например, ЛПНП-рецептор мутирован при семейной гиперхолестеринемии, что приводит к усиленному усвоению ЛПНП печенью и повышенному уровню ЛПНП в сыворотке крови.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Заболевание периферических артерий.

При заболевании периферических артерий (ранее называемом периферическим сосудистым заболеванием), кровоток к ногам является недостаточным. Заболевание развивается в результате накопления жировых отложений, которые располагаются вдоль стенок кровеносных сосудов (атеросклеротические бляшки). Эти отложения сужают размер сосуда и уменьшают объем крови, текущей через него. Это заболевание называется атеросклерозом. Наиболее распространенные признаки - периодическая хромота, судороги в ногах или ягодицах при тренировках, проходящие в покое. Факторы риска заболевания периферических артерий подобны факторам риска ишемической болезни сердца и включают:

- Курение сигарет или употребление других форм табака (таких как нюхательный и жевательный табак)
- Чрезмерно высокий уровень холестерина в крови (гиперхолестеринемия)
- Чрезмерно низкий уровень ЛПВП – липопротеидов высокой плотности (HDL, хороший холестерин)
- Высокий уровень кровяного давления (гипертония)
- Диабет
- Семейная анамнез сердечно - сосудистого заболевания
- Ожирение
- Низкая физическая активность
- Заболевание почек

Предотвращение:

Вы можете поспособствовать предотвращению заболевания периферических артерий, изменив такие факторы риска:

- Курение – это главный фактор риска, который Вы можете изменить.
- Ожирение, особенно вокруг талии (центральный тип ожирения), связано с повышенным уровнем холестерина. Ваша диета должна быть насыщена овощами и фруктами и низка в содержании жиров животного происхождения.
- Регулярно тренируйтесь. В идеале, каждый день Вы должны заниматься спортом 45 минут и более. Сердце и сосуды «любят» динамичные формы нагрузок: плавание, езда на велосипеде, бег трусцой или ходьба.
- Контроль цифр артериального давления, и при его повышении до 140/90 мм.рт.ст. и выше необходимо обратиться к врачу для подбора терапии снижающей уровень давления.

Если поддержания здорового образа жизни недостаточно, может стать необходимым принятие лекарств и оперативное лечение сосудов.

Рак предстательной железы

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
изучите глубжеРиск в данной
популяции:
15.9/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
DAB21P	rs1571801	Г/Г	1.00	Т	28%	подтверждено	19188186
ENBP1	rs721048	Г/Г	1.00	А	14%	подтверждено	18264098
HNF1B	rs7501939	Т/Ц	1.19	Ц	56%	подтверждено	17603485
Intergenic_11q13	rs7931342	Г/Г	1.00	Т	47%	подтверждено	18264097
Intergenic_17q24	rs1859962	Г/Г	1.37	Г	47%	подтверждено	18199855
Intergenic_3p12	rs2660753	Ц/Ц	1.00	Т	10%	подтверждено	19188186
Intergenic_8q24, region 1	rs1447295	Ц/Ц	1.00	А	7%	подтверждено	17401363
Intergenic_8q24, region 2	rs6983561	А/А	1.00	Ц	3%	подтверждено	18483343
Intergenic_8q24, region3	rs6983267	Т/Г	1.21	Г	49%	подтверждено	18264096
JAZF1	rs10486567	Ц/Ц	1.25	Ц	75%	подтверждено	19188186
LMTK2	rs6465657	Т/Ц	1.19	Ц	51%	подтверждено	18264097
MSMB	rs10993994	Т/Ц	1.23	Т	34%	подтверждено	19153072
NUDT11	rs5945572	Г/Г	1.00	А	38%	подтверждено	18264098
SLC22A3	rs9364554	Ц/Ц	1.00	Т	27%	подтверждено	18708398
CLPTM1L	rs401681	Т/Ц	1.07	Ц	56%	относительно	19151717
CTBP2	rs4962416	Т/Т	1.00	Ц	26%	относительно	18264096
TNRC6B	rs9623117	Т/Т	1.00	Ц	22%	относительно	19117981

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

У вас средняя степень предрасположенности к развитию рака предстательной железы. Узнайте, как факторы, связанные с образом жизни, могут повлиять на риск развития заболевания, а также посещайте врача для прохождения регулярных обследований.

Генетический обзор

Определение генетических маркеров рака предстательной железы является предметом исследования, которое проводится в настоящее время (PMID 19104501). Несмотря на значительные усилия, до настоящего времени гены высокого риска, специфичные для рака предстательной железы, не обнаружены (PMID 19005198). Тем не менее, обнаружены многие аллели, которые представляют небольшой риск или защиту от развития рака предстательной железы. Их могут называть аллелями восприимчивости незначительного риска (PMID 19104501). В настоящее время мы проводим анализ на наличие 18 аллелей восприимчивости незначительного риска, чтобы оценить генетический риск развития этого заболевания. В то время как большинство маркеров невысокого риска были обнаружены у представителей европеоидной популяции, одно исследование предполагает, что их присутствие в других этнических популяциях, вероятно, прогнозирует похожий риск или защиту (PMID 19318432). С другой стороны, некоторые данные наводят на мысль, что могут быть маркеры, которые специфичны для риска развития заболевания у афроамериканцев (PMID 17978284).

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Рак простаты (рак предстательной железы) — злокачественное новообразование, развивающееся из эпителия альвеолярно-клеточных желез. Заболеваемость раком предстательной железы в России составляет в среднем от 2 до 4 %. Рак простаты является причиной почти 10 % смертей от рака у мужчин и одной из главных причин смерти у пожилых мужчин.

Рак простаты зачастую проходит стадию предрака, своевременное выявление которого существенно помогает осуществить прогноз и лечение. К предраку относятся:

- атипическая гиперплазия (факультативный предрак, способный переходить в рак при определенных условиях)
- интраэпителиальная неоплазия (облигатный предрак, предшественник аденокарциномы простаты).

Причины развития рака простаты

- Возрастные гормональные изменения
- Генетическая предрасположенность
- Дисбаланс нутриентов
- Место проживания
- Хроническая интоксикация кадмием
- Наличие вируса XMRV, как дополнительная причина.

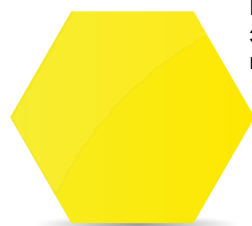
Прогноз заболевания зависит от стадии процесса. Чем раньше начато лечение, тем выше вероятность благоприятного исхода. На ранних стадиях при адекватном лечении прогноз условно благоприятный, трудоспособность полностью восстанавливается. На поздних стадиях прогноз, безусловно, неблагоприятный, заболевание приводит к летальному исходу.

Профилактика

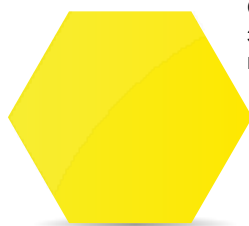
Хотя данные противоречивы, предполагают, что употребление нежирной пищи, большого количества фруктов и овощей может снизить риск развития рака предстательной железы.

Псориаз

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
**займитесь
профилактикой**



Образ жизни:
**займитесь
профилактикой**



Риск в данной
популяции:
4/100
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
HLA	rs10484554	T/T	7.84	T	13%	подтверждено	18369459
IL12B	rs3212227	A/A	2.62	A	81%	подтверждено	18219280
IL23R	rs11209026	Г/Г	1.96	Г	96%	подтверждено	18219280
STAT2	rs2066808	A/A	1.80	A	93%	подтверждено	19169254
TNFAIP3	rs610604	T/T	1.00	Г	43%	подтверждено	19169254
TNIP1	rs17728338	Г/Г	1.00	A	8%	подтверждено	19169254
Intergenic_1q21	rs4112788	T/Ц	1.41	Ц	60%	относительно	19169253
SPATA2	rs495337	T/T	1.00	Ц	56%	относительно	18364390

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

У вас несколько увеличенная предрасположенность к развитию псориаза. Обсудите ваши генетические особенности, а также личную и семейную историю болезней с лечащим врачом, чтобы определить, необходима ли вам программа профилактики или обследования. Не забывайте, что факторы образа жизни, такие как курение, стресс и избыточный вес, могут увеличить ваш риск этого заболевания (PMID 15982291, PMID 15982303).

Генетический обзор

Давно известно, что одной из причин псориаза является наследственность. Родные братья и сестры больного, страдающего псориазом, значительно больше подвержены развитию этого заболевания. Например, в результате австралийского исследования с участием 4000 близнецов (PMID 8349859) было обнаружено, что если у одного из близнецов был псориаз, у второго - вероятность заболевания составляла 35%, если они были однойцевыми (ДНК совпадает на 100%), и 12%, если они были разнотцевыми близнецами (ДНК совпадает частично). Для сравнения, частота возникновения псориаза у населения в целом составляла 2%. Это говорит о том, что генетика является значительным фактором в возникновении псориаза.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

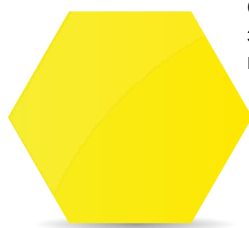
Псориаз --- хроническое неинфекционное заболевание, дерматоз, поражающий в основном кожу. В настоящее время предполагается аутоиммунная природа этого заболевания. Обычно псориаз вызывает образование чрезмерно сухих, красных, приподнятых над поверхностью кожи пятен. Однако некоторые больные псориазом не имеют никаких видимых поражений кожи. Вызванные псориазом пятна называются псориатическими бляшками. Эти пятна являются по своей природе участками хронического воспаления и избыточной пролиферации лимфоцитов, макрофагов и кератиноцитов кожи, а также избыточного ангиогенеза (образования новых мелких капилляров) в подлежащем слое кожи. Это быстро приводит к утолщению кожи в местах поражения, её приподнятости над поверхностью здоровой кожи и к формированию характерных бледных, серых или серебристых пятен, напоминающих застывший воск или парафин («парафиновые озёрца»). Псориатические бляшки чаще всего впервые появляются на подвергающихся трению и давлению местах (поверхностях локтевых и коленных сгибов, на ягодицах). Однако псориатические бляшки могут возникать и располагаться в любом месте кожи, включая кожу волосистой части головы (scalpa), ладонной поверхности кистей, подошвенной поверхности стоп, наружных половых органов. Псориатические бляшки чаще располагаются на внешней, разгибательной поверхности суставов.

Псориаз является хроническим заболеванием, характеризующимся волнообразным течением. Периоды улучшений могут быть спонтанными или вызванные теми или иными лечебными воздействиями. Периоды обострений так же могут быть спонтанными или спровоцированные неблагоприятными внешними воздействиями (употребление алкоголя, интеркуррентные инфекции, стрессы). Степень тяжести заболевания может варьировать у разных. Часто также поражаются ногти на руках и/или ногах (псориатическая ониходистрофия). Поражение ногтей может быть изолированным и наблюдаться в отсутствие кожных поражений. Псориаз также может вызывать воспалительное поражение суставов, так называемую псориатическую артропатию или псориатический артрит. От 10 % до 15 % больных с псориазом страдают псориатическим артритом.

Провоцирующим фактором, способным запустить первоначальное развитие псориаза может служить длительное травмирование кожи, например, избыточное трение или давление, длительное злоупотребление мылом и другими моющими веществами, контакт кожи с растворителями, спиртосодержащими растворами, парфюмами, бытовой химией, наличие других хронических воспалительных заболеваний кожи (хронической пиодермии или хронической грибковой инфекции), кожная аллергия и связанные с ней расчёсы. Факторы, которые приводят к более тяжелому течению псориаза или вызывают обострение заболевания - это нервно-психический стресс, отмена глюкокортикоидов, употребление алкоголя, курение табака, приём некоторых лекарств.

Ревматоидный артрит

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
займитесь
профилактикойРиск в данной
популяции:
Неизвестно
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
CD40	rs4810485	Г/Г	1.32	Г	75%	подтверждено	18794853
CTLA4	rs3087243	А/Г	1.11	Г	54%	подтверждено	18794853
HLA	rs6457617	Т/Ц	2.36	Т	52%	подтверждено	17554300
Intergenic_4q27	rs6822844	Г/Г	1.64	Г	85%	подтверждено	19404967
Intergenic_6q23	rs6920220	А/Г	1.24	А	17%	подтверждено	18794853
MMEL1	rs3890745	Т/Ц	1.12	Т	67%	подтверждено	18794853
PTPN22	rs2476601	Г/Г	1.00	А	12%	подтверждено	17982455
STAT4	rs7574865	Т/Г	1.24	Т	23%	подтверждено	19404967
TRAF1	rs3761847	А/Г	1.32	Г	48%	подтверждено	17804836
IL1B	rs16944	Г/Г	1.21	Г	64%	относительно	18838388

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Анализ вашего генотипа указывает на среднюю предрасположенность к ревматоидному артриту. Чтобы поддерживать отличное здоровье, запланируйте регулярные обследования у врача, правильно питайтесь и делайте физические упражнения. Если вы курите, избавьтесь от этой привычки. Курение – самый опасный известный фактор риска развития ревматоидного артрита, связанный с образом жизни (PMID: 19318947).

Генетический обзор

Подсчитано, что риск развития ревматоидного артрита (РА) на 2/3 определяется генетическими факторами. Риск развития заболевания у однояйцевых близнецов пациентов с РА составляет 12 – 15%, а для родных братьев и сестер пациентов с РА – 2 – 4%. РА в 2 – 3 раза более распространен среди женщин и существуют доказательства причастности женских гормонов. Молекулы иммунной системы, ответственные за распознавание «чужого», которые известны как молекулы главного комплекса гистосовместимости II класса, связаны с развитием РА во всех этнических группах и составляют 30 – 50% всего генетического риска РА. Генетические факторы, связанные с молекулами главного комплекса гистосовместимости II класса, определяют обычную, особую и более тяжелую форму РА, которая характеризуется присутствием антител к циклическому цитруллинированному пептиду (анти-ЦЦП) в организме пациента. Эти антитела, вырабатываемые иммунной системой, имеют патологическую способность быть промежуточным звеном в атаках иммунной системы на собственные нормальные белки. Наиболее важно то, что анти-ЦЦП антитела иногда обнаруживаются в организме людей за годы до начала болезни. Следовательно, носители аллелей, связанных с выработкой анти-ЦЦП антител, представляющих генетический риск, могут извлечь пользу из анализа на анти-ЦЦП антитела и контроля РА, что сделает возможным своевременное лечение. Наиболее актуальной текущей целью генетики является определение профиля генетического риска отдельного человека и подготовка мер профилактики и лечения. Есть надежда на то, что в будущем знания генетики позволят разработать вакцины и вводить их генетически предрасположенным людям, чтобы предотвратить развитие РА.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Ревматоидный артрит — системное заболевание соединительной ткани с преимущественным поражением мелких суставов по типу эрозивно-деструктивного полиартрита неясной этиологии со сложным аутоиммунным патогенезом. Причины заболевания в настоящее время неизвестны. Полагают, что заболевание развивается в результате инфекции, вызывающей нарушения работы иммунной системы у наследственно предрасположенных лиц; при этом образуются т. н. иммунные комплексы (из антител, вирусов и проч.), которые накапливаются в тканях и приводят к повреждению суставов.

Заболевание характеризуется высокой инвалидностью (70 %), которая наступает довольно рано. Заболевание впервые может проявиться после тяжёлой физической нагрузки, эмоционального шока, утомления, в период гормональной перестройки, воздействия неблагоприятных факторов или инфекции. Ревматоидный артрит распространён по всему миру и ему подвержены все этнические группы. Распространенность 0,5-1 % (до 5 % у пожилых) Соотношение м : ж = 1:3 Пик начала заболевания — 30-35 лет

Причины РА:

- наследственная склонность к аутоиммунным реакциям.
- инфекционный фактор (парамиксовирусы — вирусы паротита, кори, респираторно-синцитиальной инфекции, гепатовирусы — вирус гепатита В, герпесвирусы — вирусы простого герпеса, опоясывающего лишая, цитомегаловирус, вирус Эпштейна-Барр, ретровирусы — Т-лимфотропный вирус)
- наличие пускового фактора (переохлаждение, гиперинсоляция, интоксикации, эндокринопатии, стрессы и т. д.)

Ревматоидный артрит прогрессирует в трёх стадиях. В первой стадии происходит опухание синовиальных сумок вызывающее боль, нагрев и опухоль вокруг суставов. Вторая стадия это стремительное деление клеток, которое приводит к уплотнению синовиальной оболочки. В третьей стадии, воспалённые клетки высвобождают фермент, который поражает кости и хрящи, что часто приводит к деформации пораженных суставов, увеличению боли и потере двигательных функций.

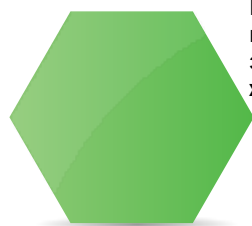
Критериями неблагоприятного прогноза являются:

- раннее поражение крупных суставов и появление ревматоидных узелков;
- увеличение лимфатических узлов;
- вовлечение новых суставов при последующем обострении;
- системный характер болезни;
- персистирующая активность болезни при отсутствии ремиссии более года;
- стойкое увеличение СОЭ;
- раннее появление (в течение первого года) и высокие титры ревматоидного фактора;
- ранние (до четырёх месяцев) рентгенологические изменения со стороны поражённых суставов — быстрое прогрессирование деструктивных изменений;
- обнаружение антинуклеарных антител и LE-клеток;
- носительство антигенов HLA-DR4
- плохая переносимость базисных препаратов.

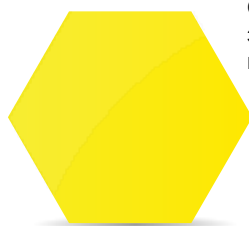
Лечение сосредотачивается в основном на облегчении боли, замедлении развития заболевания и восстановлении повреждений с помощью хирургического вмешательства. Раннее обнаружение заболевания значительно сокращает вред, который может быть нанесён суставам и другим тканям.

Системная красная волчанка

Информация предоставлена: Genex



Генетика:
ведите
здоровый образ
жизни



Образ жизни:
займитесь
профилактикой



Риск в данной
популяции:
Неизвестно
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
BANK1	rs17266594	T/T	2.02	T	74%	подтверждено	18204447
BLK	rs13277113	G/G	1.00	A	23%	подтверждено	18204098
CTLA4	rs3087243	A/G	1.32	G	54%	подтверждено	15248219
FCGR2A	rs1801274	T/T	1.00	Ц	51%	подтверждено	12115187
HLA	rs2187668	G/G	1.00	A	8%	подтверждено	19493061
IRF5	rs2004640	T/G	1.40	T	51%	подтверждено	18288123
ITGAM	rs1143679	G/G	1.00	A	10%	подтверждено	18204448
MECP2	rs1734787	A/A	1.00	Ц	19%	подтверждено	19333917
PTPN22	rs2476601	G/G	1.00	A	12%	подтверждено	19493061
STAT4	rs7574865	T/G	1.56	T	23%	подтверждено	18516230
TNFAIP3	rs5029939	Ц/Ц	1.00	G	3%	подтверждено	19387456
TNFSF4	rs1234314	Ц/Ц	1.00	G	43%	подтверждено	19092840

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генотип указывает на отсутствие предрасположенности к развитию системной красной волчанки. Для поддержания здоровья вам следует придерживаться здорового питания, заниматься физическими упражнениями и регулярно проходить осмотр у врача.

Генетический обзор

Системная красная волчанка (СКВ или волчанка) может иметь наследственный и спорадический характер. Генетика является важным фактором развития этого заболевания, так как частота его одновременного наличия у однояйцевых близнецов составляет 35-50%, а у двуяйцевых близнецов и у сибсов (родных братьев и сестер) – 2-5%. В развитии СКВ большую роль играют молекулы иммунной системы, ответственные за распознавание чужих клеток, называемые молекулами HLA II класса, а также молекулы комплемента, которые находятся в другой области на 6-ой хромосоме. К экзогенным факторам могут относиться бактериальные и вирусные инфекции, воздействие солнца, некоторые лекарственные препараты, другие токсичные вещества и воздействие на рабочем месте оксида кремния.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Системная красная волчанка (СКВ) — хроническое аутоиммунное заболевание, при котором могут поражаться кожа, суставы, почки, лёгкие, нервная система и/или другие органы тела.

Тяжесть симптомов может быть различной. Системной красной волчанкой чаще страдают женщины. Болезнь обычно протекает в виде чередования периодов ухудшения и улучшения, однако последнее обычно происходит только благодаря правильному лечению. Симптомы системной красной волчанки очень разнообразны. При этом заболевании возможны поражения практически всех органов и варианты их поражения также бывают различными. Важно заподозрить возможное развитие системной красной волчанки и провести правильное дообследование.

Клинические проявления заболевания:

- повышение температуры тела, общее ощущение недомогания, потеря веса
- воспаление суставов, проявляющееся болями в них, отёчностью и покраснением
- сыпь в форме бабочки на щеках и переносице
- сыпь на других участках тела, которая появляется или усиливается после пребывания на солнце
- образование язвочек во рту
- потеря волос
- эпизоды потери сознания, нарушения ориентации
- одышка, боли в мышцах, слабость, сухость во рту и в глазах и многие другие.

Профилактика

Поскольку до настоящего времени не известны причины развития системной красной волчанки, то нет способов ее предотвращения. Вы можете предупредить обострения болезни – избегая воздействия солнечных лучей.

Язвенный колит

Информация предоставлена: Genex

Генетика:
изучите глубжеОбраз жизни:
примите мерыРиск в данной
популяции:
Неизвестно
Заболеют данной
патологией в течении
своей жизни

Данные результаты основываются на следующей, указанной вами, этнической принадлежности: Европеоидная

Источники исследования и результаты

Ген/Локус ¹	Однонуклеотидный полиморфизм ¹	Ваш генотип ²	Соотношение шансов ³	Ассоциированная аллель ²	Частота в популяции ⁴	Подтвержденный маркер ⁵	PMID ⁶
BSN	rs9858542	Г/Г	1.00	A	26%	подтверждено	18438406
HLA	rs2395185	Т/Т	1.00	Г	56%	подтверждено	19122664
IFNG	rs1558744	Г/Г	1.00	A	40%	подтверждено	19122664
IL10	rs3024505	Т/Ц	1.46	Т	18%	подтверждено	18836448
IL23R	rs11209026	Г/Г	3.28	Г	96%	подтверждено	19122664
Intergenic_1p36	rs6426833	A/A	2.10	A	51%	подтверждено	19122664
MST1	rs3197999	Ц/Ц	1.00	Т	26%	подтверждено	18438406
NKX2-3	rs10883365	A/Г	1.20	Г	46%	подтверждено	18438406
RNF186	rs3806308	Г/Г	1.87	Г	60%	подтверждено	19122664

Определение этих терминов находится в глоссарии в конце документа

Что мне следует предпринять?

Ваш генотип свидетельствует о среднестатистической вероятности развития язвенного колита. Это означает, что ваша предрасположенность к этому заболеванию сопоставима со среднестатистическими показателями. Для поддержания здоровья регулярно проходите осмотр у врача, придерживайтесь сбалансированной диеты и занимайтесь физическими упражнениями.

Генетический обзор

К причинам развития язвенного колита (ЯК) относятся как генетические, так и факторы внешней среды и образа жизни. О влиянии наследственности свидетельствует то, что у лиц с язвенным колитом в семейном анамнезе наблюдается более высокий риск развития этого заболевания. До 20% людей с неспецифическим язвенным колитом имеют близких родственников, страдающих этим заболеванием. Более высокая заболеваемость отмечается у лиц североευропейского и еврейского происхождения. Главный комплекс гистосовместимости, который расположен на 6-ой хромосоме и содержит ген, кодирующий ФНО-альфа, составляет от 60% до 100% генетического риска развития язвенного колита. В будущем возможна разработка индивидуального подхода к лечению этого заболевания, так как генетические исследования позволяют получить новые сведения о механизмах воспалительного процесса при язвенном колите.

Результаты, содержащиеся в данном отчете и технические характеристики тестирования были установлены лабораторией и утверждены в соответствии с требованиями CLIA (Правка к закону, направленная на улучшение качества лабораторной службы США от 1988г.) и Российского законодательства. Данный диагностический тест может использоваться исключительно в клинических целях и не должен использоваться в исследовательских целях. Если у Вас возникли какие-либо вопросы по данному отчету, свяжитесь с нашими консультантами по телефону 8-800-444-36-39 или с помощью интернет сайта www.genex.ru.

Описание заболевания

Неспецифический язвенный колит (НЯК) — хроническое воспалительное заболевание слизистой оболочки толстой кишки, возникающее в результате взаимодействия между генетическими факторами и факторами внешней среды. Обнаруживается у 35 — 100 человек на каждые 100000 жителей, то есть затрагивает менее 0,1 % популяции.

Симптомы заболевания:

- частый понос или кашицеобразный стул с примесью крови, гноя и слизи;
- «ложные позывы» на дефекацию, «императивные» или обязательные позывы на дефекацию;
- боль в животе (чаще в левой половине);
- лихорадка (температура от 37 до 39 градусов в зависимости от тяжести заболевания);
- снижение аппетита;
- потеря веса (при длительном и тяжелом течении);
- водно-электролитные нарушения различной степени;
- общая слабость.

Иногда воспаление возникает в других частях тела. Например в глазах, печени, суставах на коже. Как правило, симптомы язвенного колита появляются в возрасте 15-40 лет. Язвенный колит значительно увеличивает риск развития рака ободочной кишки.

Профилактика

Профилактических мер против язвенного колита не существует.

Тем не менее, некоторые люди могут снизить частоту проявления симптомов, не употребляя определенные продукты. Это может быть острая пища или молочные продукты.

Если у вас язвенный колит, вы можете уменьшить его последствия для организма. Для этого придерживайтесь сбалансированной и питательной диеты. Употребляйте больше витаминов и питательных веществ, даже между периодами обострения. Этим вы можете уменьшить осложнения, вызванные недостаточным питанием, такие как потеря веса или низкий уровень лейкоцитов.

Язвенный колит увеличивает риск развития рака ободочной кишки. Самый высокий риск — у людей с обширным воспалением, которое поражает всю ободочную кишку. Таким людям необходимо регулярно проходить обследование ободочной кишки, чтобы выявить рак на ранней стадии. Посоветуйтесь с врачом по поводу частоты проведения колоноскопии.

Из-за плохого питания или побочных эффектов лекарств от колита может развиваться остеопороз. При этом заболевании кости становятся более хрупкими, что может привести к их переломам. Развитие остеопороза можно предотвратить при помощи лекарств, достаточной физической нагрузки, препаратов кальция и витамина D. Если у вас язвенный колит, посоветуйтесь с врачом о профилактике остеопороза.

Глоссарий

1 - В рамках данного исследования были проанализированы однонуклеотидные полиморфизмы (ОНП), так же называемые маркерами, в функционально значимых участках вашего генома.

2 - Ваш генотип – это нуклеотидный состав исследуемых аллелей (функционально значимых участков ДНК). Нуклеотидный состав ваших аллелей анализируется на предмет поиска в них однонуклеотидных замен, ассоциированных с заболеванием. Ввиду того, что человек наследует два варианта одной аллели (наследуете одну копию от матери и одну копию от отца) показываются оба варианта (например Г/Г, или А/Т).

3 - Соотношение шансов, это статистическая вероятность проявления болезни у пациента, имеющего аллель, ассоциированную с заболеванием, по сравнению с пациентом, не имеющим таковую. Соотношение более 1 подразумевает повышенный риск проявления заболевания. Соотношение менее 1 подразумевает сниженный риск проявления заболевания.

4 - Распространенность у этнических групп - это процент людей, у которых была найдена определенная аллель в изученной этнической группе населения (европеоидная, азиатская, африканская, латиноамериканская).

5 - Подтвержденные маркеры являются известными генетическими маркерами с максимальным показателем диагностической и/или предиктивной значимости, в то время как Относительные маркеры являются полиморфизмами, выявленными в результате нескольких последних генетических исследований, но не соответствующие стандартам статистической достоверности.

6 - PubMed – это онлайн ресурс, Национальной медицинской библиотеки США, который содержит более 19 миллионов ссылок на статьи и научные исследования. Идентификатор Pubmed применяется, чтобы определить каждую статью. Его можно найти на сайте <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Журнал изменений

Возможны три варианта изменений отчета. Их описание приведено ниже, с указанием всех внесенных изменений.

Корректировка	Отчет снабжается комментарием “Корректировка”, если имелась ошибка в генетических данных, либо в алгоритмах интерпретации генетической информации, повлиявших на результат анализа пациента в предыдущем отчете. После внесения исправлений, мы снабдим их комментарием и датой в разделе резюме и на страницах детальных описаний, а также оповестим об изменении лечащего врача по телефону или электронной почте. Описание изменений будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.
Обновлено	Отчет снабжается комментарием “Обновление”, если мы вносим существенные изменения в описательную часть одного из наших отчетов, необходимые для улучшения доступности или точности информации. Некоторые обновления, такие как грамматические поправки или исправления опечаток, могут производиться без снабжения комментариев, и мы не будем отправлять сообщения о каждом обновлении. Описание обновления будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.
Дополнение	Отчет снабжается комментарием “Дополнение”, если мы вносим существенные дополнения в описательную часть одного из наших отчетов. После внесения исправлений, мы снабдим их комментарием и датой в разделе резюме и на страницах детальных описаний. Мы можем удалить комментарии через 6 месяцев после внесения. Описание изменений будет представлено в Приложении, с указанием даты внесения.